

ESCOLA SUPERIOR DE SAÚDE DO PORTO

INSTITUTO POLITÉCNICO DO PORTO

Mónica Maria Gonçalves Alves

# A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com perturbação do espetro de autismo

Dissertação submetida à Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico do Porto (ESS|P.Porto) para cumprimento dos requisitos necessários à obtenção do grau de Mestre em Terapia Ocupacional, realizada sob a orientação científica do Professor Doutor Nuno Rocha e coorientação do Mestre Carlos Campos, da ESS|P.Porto.

Dezembro, 2018

## Resumo

**Introdução:** A alexitimia e as alterações do processamento sensorial constituem características marcantes das PEA, colocando-se a hipótese de poderem ser endofenótipos da perturbação.

**Objetivo:** Compreender se a alexitimia e o processamento sensorial constituem um fator preditor de ser familiar direto de indivíduos com PEA.

**Métodos:** A presente investigação é do tipo quantitativo analítico observacional de carácter transversal. A amostra é constituída por 287 participantes divididos em 2 grupos: 94 familiares diretos de indivíduos com PEA e 193 controlos. A recolha de dados foi realizada através de um questionário *online*, constituído por um questionário sociodemográfico, pelo AQ-10, TAS-20, PHQ-9 e SPQ. Para responder ao objetivo utilizou-se o teste t para amostras independentes e a regressão logística hierárquica.

**Resultados:** Existem diferenças estatisticamente significativas entre grupos em relação às variáveis ASQ total ( $t = -2.016$ ;  $p = 0.046$ ), PHQ9 ( $t = -3.526$ ;  $p = 0.001$ ) e TAS-20 Identificação ( $t = -2.654$ ;  $p = 0.009$ ). Na regressão logística hierárquica, o 1º modelo (género e idade) é estatisticamente significativo,  $\chi^2(2) = 60.349$ ,  $p < 0.001$ . No 2º modelo, onde foi acrescentado o score total da ASQ, manteve um resultado estatisticamente significativo,  $\chi^2(3) = 67.242$ ,  $p < 0.001$ . O modelo 3, onde foi acrescentado o score total de PHQ9, continua também a ser estatisticamente significativo,  $\chi^2(4) = 78.191$ ,  $p < 0.001$ . No último bloco de variáveis acrescentadas (TAS-20 e SPQ), verificou-se que o modelo continuou a ser estatisticamente significativo,  $\chi^2(6) = 80.708$ ,  $p < 0.001$ , embora a adição deste bloco não tenha sido estatisticamente significativa,  $\chi^2(2) = 2.517$ ,  $p = 0.284$ .

**Conclusão:** As alterações do processamento sensorial e a alexitimia não predizem a pertença ao grupo de familiares com PEA, não obstante terem níveis aumentados de sintomas de PEA como seria de esperar, dando indícios que não constituem características nucleares do endofenótipo de PEA. Familiares diretos de indivíduos com PEA apresentam níveis mais elevados de sintomas depressivos, possivelmente relacionados com a sobrecarga associada à prestação de cuidados.

**Palavras-Chave:** alexitimia; processamento sensorial; familiares diretos de indivíduos com perturbação do espectro de autismo; perturbação do espectro de autismo.

## Abstract

**Introduction:** Alexithymia and deficits in sensory processing are hallmarks of the ASD, with the possibility of being endophenotypes of the disorder.

**Objective:** Understanding if alexithymia and sensory processing can be a predictor of being a direct relative of individuals with ASD.

**Methods:** The present investigation is a quantitative analytical observational study, of transversal character. The sample consisted of 287 participants divided into 2 groups: 94 direct relatives of individuals with ASD and 193 controls. Data collection was performed through an online questionnaire, consisting of a sociodemographic questionnaire, AQ-10, TAS-20, PHQ-9 and SPQ. TO answer the objective, the t-test for independent samples and a hierarchical logistic regression were used.

**Results:** It was found that there were statistically significant differences between groups in the total ASQ score ( $t = -2.016$ ;  $p = 0.046$ ), PHQ9 ( $t = -3.526$ ;  $p=0.001$ ) and TAS-20 Identification ( $t=-2.654$ ;  $p = 0.009$ ). In the hierarchical logistic regression, the 1<sup>st</sup> model (gender and age) is statistically significant  $\chi^2 (2) = 60.349$ ,  $p < 0.001$ . In the second model, where the total ASQ score was added, the statistically significant result has been maintained  $\chi^2 (3) = 67.242$ ,  $p < 0.001$ . Model 3, where the total PHQ9 score was added, also continued to be statistically significant  $\chi^2 (4) = 78.191$ ,  $p < 0.001$ . Finally, in the last block, where TAS-20 and SPQ where added, it was verified that the model remained statistically significant,  $\chi^2 (6) = 80.708$ ,  $p < 0.001$ , although the addition of this block was not statistically significant,  $\chi^2 (2) = 2.517$ ,  $p = 0.284$ .

**Conclusion:** Deficits in sensory processing and alexithymia don't predict belonging to the ASD family group, although they have increased levels of ASD symptoms as expected, giving evidence that they are not nuclear characteristic of the endophenotype of ASD. Direct relatives of individuals with ASD present more depressive level, possibility related to the overload associated to care delivery.

**Key words:** alexithymia; sensory processing; direct relatives of individuals with autism spectrum disorder; autism spectrum disorder.

## **Agradecimentos**

Ao meu orientador, Professor Doutor Nuno Rocha, por toda a orientação, motivação e apoio prestado durante todo o mestrado, mais concretamente ao longo destes meses de trabalho, que foram essenciais para a conclusão da dissertação.

Ao coorientador, Mestre Carlos Campos, por todo o apoio e disponibilidade prestada, mais concretamente ao nível dos procedimentos estatísticos, nesta fase final.

À minha família, que me acompanhou ao longo de todo o meu percurso académico e sempre me apoiou em todos os momentos em que as forças pareciam poucas para continuar: à minha mãe por toda a paciência e disponibilidade para ouvir todos os desabafos em cada momento menos bom e por celebrar com tanta ou maior intensidade todas as mini vitórias alcançadas ao longo deste percurso; ao meu pai, pelo imensurável esforço demonstrado para tornar o meu sonho realizado e pelos conselhos sábios transmitidos sempre que, por algum motivo, me surgiam algumas inquietações; e às minhas irmãs, que apesar de nem sempre compreenderem o que a irmã mais velha estava a fazer, traziam sempre um sorriso para abrilhantar o meu dia de trabalho e uma boa animação para me distrair nas pausas.

Ao meu namorado, por ter caminhado ao meu lado e pela sua paciência, compreensão e apoio nos momentos mais difíceis deste processo.

A todos os colegas e amigos que, de uma forma direta ou indireta, me incentivaram a terminar esta etapa e demonstraram estar sempre disponíveis para o necessário.

Às associações/instituições que ajudaram a divulgar a presente investigação e permitiram que o estudo fosse possível.

## Índice

Introdução .....	1
<b>CAPÍTULO I. Revisão Bibliográfica .....</b>	<b>3</b>
1. Perturbação do Espectro do Autismo .....	4
1.1. Critérios de diagnóstico da PEA .....	5
1.2. Etiologia, Prevalência e Co morbilidades.....	7
1.3. Défices na PEA .....	8
2. Alterações do processamento sensorial na PEA .....	9
2.1. Implicações dos défices sensoriais .....	12
3. Alexitimia na PEA .....	13
4. Endofenótipos .....	14
5. Endofenótipos relacionados com a PEA .....	16
5.1. Hipótese da Alexitimia como Endofenótipo da PEA .....	16
5.2. Hipótese dos Défices Sensoriais como Endofenótipo da PEA .....	16
6. Objetivos do Estudo .....	17
<b>CAPÍTULO II. Metodologia.....</b>	<b>18</b>
1. Desenho de Estudo .....	19
2. Instrumentos.....	20
2.1. Questionário Sociodemográfico .....	20
2.2 Autism Spectrum Quotient Questionnaire (AQ-10).....	21
2.3. 20- Item Toronto Alexithymia Scale (TAS-20) .....	21
2.4. Patient Health Questionnaire (PHQ-9) .....	22
2.5. Sensory Perception Questionnaire (SPQ) .....	23
3. Participantes .....	23
4. Procedimentos .....	24
5. Análise estatística .....	25
<b>CAPÍTULO III. Resultados.....</b>	<b>27</b>
1. Análise Descritiva da amostra .....	28
2. Comparação entre grupos .....	30
3. Regressão logística hierárquica.....	31
<b>CAPÍTULO IV. Discussão .....</b>	<b>35</b>
<b>CAPÍTULO V. Conclusão .....</b>	<b>42</b>

Referências Bibliográficas .....	44
<b>ANEXOS .....</b>	<b>59</b>
ANEXO 1 – Declaração de Colaboração APSA.....	60
ANEXO 2 – Declaração de Colaboração da Fundação AMA AUTISMO .....	61
ANEXO 3 – Declaração de Colaboração da Clínica ELOS .....	62
ANEXO 4 – Declaração de colaboração da APPDA Madeira .....	63
ANEXO 5 – Declaração de colaboração da Associação “Vencer Autismo” .....	64

## Índice de Tabelas

<b>Tabela I-</b> Padrões Básicos de Processamento Sensorial .....	11
<b>Tabela II</b> – Sumário das características sociodemográficas da amostra.....	29
<b>Tabela III</b> - Comparação dos grupos de familiares e grupo controlo em relação a variáveis sociodemográficas e variáveis dependentes de interesse. ....	30
<b>Tabela IV-</b> Regressão logística hierárquica: preditores de grupo de familiares vs. controles .....	33

## **Índice de Abreviaturas**

ASQ -*Autism Spectrum Quotient*

CID – 10 - Classificação Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde

DP – Desvio Padrão

DSMV – *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders – fifth edition*

M = Média

PEA – Perturbação do Espectro do Autismo

PHQ – 9 – *Patient Health Quotient*

SPQ – *Sensory Perception Quotient*

TAS – 20 – *Item Toronto Alexithymia Scale*



## **Introdução**

Atualmente existem inúmeras descobertas quanto às alterações sociais, comunicacionais, comportamentais e sensoriais inerentes à Perturbação do Espectro de Autismo. Estas alterações levam a que os indivíduos recebam e respondam de forma diferente às diversas experiências, nomeadamente a estímulos auditivos, táteis, visuais ou olfativos que poderão explicar, de certa forma, a dificuldade que estes indivíduos apresentam em se adaptar ao mundo exterior e em estabelecer um equilíbrio na sua participação ocupacional. Todas estas variações levam a um grande desconforto para a maioria das famílias, que têm de lidar com uma explosão de novidades que lhes gera dúvidas não só quanto ao desenvolvimento e défices do indivíduo, mas também quanto à génese do diagnóstico.

Inúmeras investigações realçam o facto deste tipo de perturbação ter uma forte componente genética, dando origem ao termo “endofenótipos”. Endofenótipos são traços hereditários que fazem a mediação entre os genes e os sintomas observáveis (fenótipos), que se manifestam independentemente da patologia estar ou não diagnosticada e tornam-se úteis para explorar as diferentes causas que poderão levar a uma condição. Assim sendo, surge a hipótese das alterações citadas estarem também presentes nos familiares diretos, embora o diagnóstico formal de PEA esteja ausente. Poucos estudos se prendem com as possíveis alterações nos familiares, não só quanto às questões sensoriais, mas também relacionadas com a alexitimia, sendo praticamente desconhecido se estas alterações poderão constituir endofenótipos válidos das perturbações do espectro do autismo, ou seja, se alguma destas alterações visíveis nos indivíduos com PEA já estarão presentes de forma atenuada nos seus familiares

Neste sentido, esta investigação tem implicações práticas no que diz respeito à implementação de estratégias de intervenção precoce da terapia ocupacional e ao rastreio da perturbação. Compreender se a alexitimia e as alterações do processamento sensorial poderão ser características distintivas de um endofenótipo de PEA poderá ajudar não apenas sinalizar casos de risco, como a implementar estratégias de intervenção preventivas para impedir uma progressão severa da doença.

Este trabalho está organizado em cinco capítulos. O capítulo I: “Revisão da Literatura”, inclui a revisão bibliográfica ampla e meticulosa do estado de arte sobre os conceitos do tema em estudo, com o propósito de adquirir conhecimentos acerca dos

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

mesmos, identificar lacunas existentes entre as pesquisas já desenvolvidas e compreender a viabilidade e pertinência do estudo. Esta revisão caracteriza-se como sendo não sistemática, uma vez que a seleção dos artigos foi aleatória em livros e artigos em bases científicas, nomeadamente, a *B-on*, *BioMed*, *EBSCO*, *Medline*, *Pubmed* e *Science Direct*. No que diz respeito à Perturbação do Espectro do Autismo é feita uma descrição quanto ao seu diagnóstico, etiologia, comorbilidades e défices presentes, de forma a existir uma contextualização e melhor compreensão das características inerentes à perturbação. De seguida é explorado com mais intensidade as alterações ao nível do processamento sensorial e da alexitimia, bem como as respetivas implicações para que a possibilidade da constituição de endofenótipo seja justificada e esclarecida.

No “Capítulo II: Métodos” é exposto o estudo empírico, sendo descritos de forma completa os procedimentos metodológicos que permitem justificar a qualidade científica dos dados obtidos. Inclui o desenho de estudo adotado; os instrumentos utilizados para obter as variáveis a estudar, nomeadamente o questionário sociodemográfico, o “*Autism Spectrum Questionnaire*”, o “*20-Item Toronto Alexithymia Scale*”, o “*Patient Health Questionnaire*” e o “*Sensory Perception Questionnaire*”; a descrição dos participantes (amostra) e respetivos critérios de elegibilidade – critérios de inclusão e exclusão – para participar no estudo e os procedimentos adotados para responder à questão de investigação.

De seguida, o “O Capítulo III: Resultados”, expõe os resultados obtidos, com ênfase das variáveis mais pertinentes para responder à questão de investigação e que serão objetos de discussão.

O “Capítulo IV: Discussão”, exhibe a análise das variáveis e a sua discussão e interpretação à luz da literatura.

Por fim, no “Capítulo V: Conclusão”, são expostas as principais conclusões desta investigação, as suas limitações e são sugeridos estudos futuros no âmbito do presente estudo.

## **CAPÍTULO I. Revisão Bibliográfica**

## 1. Perturbação do Espetro do Autismo

A Perturbação do Espetro do Autismo (PEA) insere-se nas perturbações globais do desenvolvimento e é caracterizada por défices na comunicação e interação social e/ou pela presença de padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades. A versão mais atual do DSM refere que estes sintomas estão presentes desde “a primeira infância” e “limitam ou comprometem o funcionamento do dia-a-dia”, prolongando-se durante toda a vida (American Psychiatric, 2013). Esta versão do DSM contempla ainda, pela primeira vez, os défices sensoriais que levam os indivíduos a ter dificuldades em compreender e responder de forma adequada às diferentes situações do ambiente (D. Green, Chandler, Charman, Simonoff, & Baird, 2016; Hazen, Stornelli, O’Rourke, Koesterer, & McDougale, 2014).

Esta perturbação foi identificada cientificamente, pela primeira vez, como “*Autistic Disturbances of Affective Contact*” pelo pedopsiquiatra Kanner em 1943, após a observação de várias crianças que revelavam “dificuldade em se relacionar” e alguns sintomas de base da esquizofrenia como a obsessão, estereotípias e ecolálias. De uma forma mais específica, as crianças avaliadas por Kanner apresentavam como características comuns: o afastamento; o desejo pela conservação da semelhança, uma boa capacidade de memorização mecânica, a expressão inteligente e ausente, mutismo ou linguagem sem intenção comunicativa efetiva, hipersensibilidade aos estímulos e relação estranha e obsessiva com objetos. O contacto afetivo com os outros parecia imaturo e biologicamente desajustado comparativamente ao considerado normal (Kanner, 1943). Mais tarde, mencionou ainda como características, o uso estranho da negativa, a inversão pronominal e outras perturbações da linguagem (Kanner, 1946).

Um ano após Kanner ter publicado o seu artigo, Hans Asperger publicou também um artigo (Asperger, 1944) no qual descrevia um grupo de crianças com características semelhantes ao estudo supracitado, mas com um nível de inteligência e linguagem mais desenvolvida, surgindo assim o termo “Síndrome de Asperger” (Frith, 1991) para identificar as crianças com um grau menos severo de “autismo”.

Em 1979, Wing e Gould sentiram assim necessidade de alargar o conceito para “*spectrum*”, de forma a poder incluir estas crianças que não se enquadravam no diagnóstico formal de Kanner, mas que também apresentavam défices marcados ao nível das competências sociais e de comunicação bem como ao nível do comportamento (Wing

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

& Gould, 1979). Surgiu assim o conceito generalizado de Perturbação do Espectro de Autismo que inclui um vasto leque de combinações e de severidade dos diferentes défices enumerados. O grau mais severo pode incluir défices na interação social, atividades/movimentos repetitivos derivados de interesses simbólicos imaginativos e atraso no desenvolvimento da linguagem, que podem advir de alterações cerebrais específicas que levam a um atraso global de desenvolvimento. Por outro lado, poderão existir indivíduos com este atraso global de desenvolvimento, cuja interação social está apropriada para a sua idade mental (Wing & Gould, 1979).

### **1.1. Critérios de diagnóstico da PEA**

Para diagnosticar o autismo são usados, atualmente, os critérios definidos pelo DSM V e CID11. Todos os indivíduos anteriormente diagnosticados com Autismo infantil, autismo atípico, síndrome de Rett, perturbação desintegrativa da infância, perturbação com hipercinesia associada a atraso mental e a movimentos estereotipados, síndrome de Asperger, outras perturbações globais de desenvolvimento e perturbações globais de desenvolvimento sem outra especificação estão agora enumeradas no CID11 como PEA (Organization, 2018). Assim como a Perturbação Autística, a Perturbação de Asperger ou a Perturbação Global de Desenvolvimento sem outra especificação enumeradas no DSM IV estão agora enquadradas no diagnóstico de PEA no DSM V.

Segundo o DSM V existem diferentes níveis de gravidade, que podem variar em função do contexto e consoante o tempo e são baseados nos défices da comunicação social e nos padrões de comportamento restritos e repetitivos.

A perturbação pode ser diagnosticada através dos seguintes critérios de diagnóstico (American Psychiatric, 2013):

- A) défices persistentes na comunicação social e interação social transversais a múltiplos contextos, manifestados pelos seguintes, atualmente ou no passado:
  - 1. défices na reciprocidade socio-emocional, variando, por exemplo, de uma aproximação social deficitária e fracasso na conversação normal; a uma partilha reduzida de interesses, emoções ou afeto; a fracasso em iniciar ou responder a interações sociais.

2. Défices nos comportamentos comunicativos não verbais usados para a interação social, variando, por exemplo, de uma comunicação verbal e não verbal pobremente integrada, a anomalias no contacto ocular e linguagem corporal ou défices na compreensão e uso de gestos, a uma total falta de expressões faciais e comunicação não verbal.
  3. Défices em desenvolver, manter e compreender relacionamentos, variando, por exemplo, de dificuldades em ajustar o comportamento de forma a adequar-se aos vários contextos sociais; a dificuldades em partilhar jogos imaginativos ou fazer amigos; ausência de interesse nos pares.
- B) Padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades, manifestados por pelos menos 2 dos seguintes, atualmente ou no passado:
1. Movimentos motores, uso de objetos ou fala estereotipados ou repetitivos (por exemplo, estereotipias motoras simples, alinhar brinquedos ou sacudir objetos, ecolalia, frases idiossincráticas).
  2. Insistência na monotonia, aderência inflexível a rotinas ou padrões ritualizados de comportamento verbal ou não verbal (por exemplos, angústia extrema com pequenas mudanças, dificuldades com transições, padrões de pensamento rígidos, rituais de cumprimento, necessidade de fazer o mesmo percurso ou comer a mesma comida todos os dias).
  3. Interesses altamente restritos e fixos, que são anormais na intensidade ou foco (por exemplo, ligação forte ou preocupação com objetos incomuns, interesses excessivamente circunscritos ou perseverantes).
  4. Hiper ou hiporreactividade a estímulos sensoriais ou interesse incomum por aspetos sensoriais do ambiente (por exemplo, indiferença aparente à dor/temperatura, respostas adversas a sons ou texturas específicas, tocar ou cheirar objetivos excessivamente, fascinação visual com luzes ou movimento).

C) Os sintomas têm de estar presentes no início do período de desenvolvimento (mas podem não se tornar totalmente manifestas até as exigências sociais excederem as capacidades limitadas ou podem ser mascaradas mais tarde na vida por estratégias aprendidas);

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

D) Os sintomas causam prejuízo clinicamente significativo no funcionamento social, ocupacional ou noutras áreas importantes do funcionamento atual;

E) Estas perturbações não são mais bem explicadas por incapacidade intelectual (perturbação do desenvolvimento intelectual) ou atraso global do desenvolvimento. A incapacidade intelectual e a perturbação do espectro do autismo coocorrem muitas vezes, para efetuar diagnósticos co mórvidos de perturbação do espectro do autismo e incapacidade intelectual, a comunicação social deve estar abaixo do esperado para o nível geral de desenvolvimento.

## **1.2. Etiologia, Prevalência e Co morbilidades**

A PEA apresenta uma etiologia ainda desconhecida (Duchan & Patel, 2012), sendo que apenas 10-20% dos indivíduos com PEA têm etiologia conhecida (Abrahams & Geschwind, 2008) . No entanto, é uma patologia frequentemente associada a défices intelectuais e perturbação da linguagem estrutural (American Psychiatric, 2013). Os fatores de risco, podem incluir a idade do pai e da mãe (sendo que existe maior risco em pais com mais idade), a educação parental (em que maior educação poderá significar um menor risco), o sexo (a prevalência no sexo masculino é de 4 vezes mais do que feminino) (American Psychiatric, 2013; Duchan & Patel, 2012), prematuridade, exposição pré-natal e hereditariedade (Duchan & Patel, 2012; Wing, 1981).

No que toca a este último aspeto, Asperger (1944) considerou que o síndrome era transmitido geneticamente, sendo que mesmo os estudos mais atuais afirmam que 15% dos casos de PEA parecem estar associados a uma mutação genética bastante conhecida (Tick, Bolton, Happé, Rutter, & Rijdsdijk, 2016; Wing, 1981). Alguns investigadores apontam anomalias em algumas regiões do cromossoma 15 (Folstein & Rosen-Sheidley, 2001). Ainda assim, sabe-se que a susceptibilidade genética pode ser potenciada por factores ambientais, como por exemplo o hipertiroidismo maternal ou o abuso de substâncias como o álcool por parte da mãe, que resultam em diferenças fenotípicas e que levam à dificuldade em encontrar dados conclusivos (Bhat, Acharya, Adeli, Bairy, & Adeli, 2014; Folstein & Rosen-Sheidley, 2001; Rutter, 2005).

Nos últimos anos, tem-se verificado uma proliferação significativa desta perturbação (Kawa et al., 2016), afetando aproximadamente 1 em cada 68 crianças

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

(Christensen et al., 2016). Este aumento pode também ser devido à alteração dos conceitos e critérios de diagnóstico ao longo dos anos (Lai, Lombardo, & Baron-Cohen, 2013). É mais comum em indivíduos sexo masculino do sexo masculino (Baxter et al., 2015; Brugha et al., 2011; Kim et al., 2011), com um rácio entre género masculino-feminino de 4.3 -1 (Newschaffer et al., 2007).

Apresenta como comorbilidades a perturbação de hiperatividade e défice de atenção, perturbação do desenvolvimento da coordenação, perturbação estrutural da linguagem, ingestão restritiva de alimentos, perturbações psiquiátricas, problemas de ansiedade, problemas depressivos, défice intelectual, problemas de sono, epilepsia e dificuldades de aprendizagem específicas na leitura e/ou números (American Psychiatric, 2013).

### **1.3.Défices na PEA**

Segundo Wing, indivíduos com autismo apresentam três grandes domínios de dificuldades: social, comunicação e comportamento (padrões restritos e repetitivos de comportamentos e interesses) (American Psychiatric, 2013; Wing & Gould, 1979). Os défices na interação social referem-se à redução de interesse em estar com outras pessoas, manter contacto ocular, iniciar e responder a sorrir, iniciar e responder com contacto físico como abraçar ou beijar (Wing, Gould, & Gillberg, 2011). Os défices na comunicação referem-se à diminuída capacidade de comunicar verbalmente e não verbalmente com outra pessoa, à fraca resposta ao nome e fraca atenção visual para os estímulos sociais, resultando numa falha no desenvolvimento de relações sociais normais (Constantino et al., 2004; Damasio & Maurer, 1978). Os défices ao nível do comportamento referem-se à capacidade diminuída de prever as consequências das suas ações para si e para os outros (Wing et al., 2011), resultando em comportamentos ritualistas e compulsivos (Damasio & Maurer, 1978) e de movimentos estereotipados e repetitivos (Constantino et al., 2004; Damasio & Maurer, 1978; Hazen et al., 2014; Jeste, 2011). Poderão existir a presença de ecolálias, que se tratam da repetição imediata ou após algum tempo de algo que foi ouvido, na maioria das vezes, com a mesma entoação (Constantino et al., 2004; Damasio & Maurer, 1978).

Alguns autores referem ainda alterações ao nível sensorial e de movimento. Ao nível sensorial, poderão existir, entre outras, alterações nas respostas a estímulos



A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

auditivos, visuais e/ou vestibulares, nistagmos pós-rotatório diminuído e a maior utilização da visão periférica em vez da central (Blanche, Reinoso, Chang, & Bodison, 2012; Damasio & Maurer, 1978). A nível de movimento poderá ocorrer um atraso na aquisição da motricidade fina e global e défices na marcha, postura e coordenação (Jeste, 2011). Os sintomas são normalmente reconhecidos durante o segundo ano de vida, mas podem ser observados antes dos 12 meses de vida quando os atrasos de desenvolvimento forem graves ou depois dos 24 meses se os sintomas foram mais subtis (American Psychiatric, 2013). A identificação fenotípica, comportamental e neurofisiológica pode também ser feita através de técnicas de neuroimagem que permitem um diagnóstico mais precoce (Bhat et al., 2014).

## **2. Alterações do processamento sensorial na PEA**

Numa perspetiva do modelo neurobiológico, o síndrome resulta de uma disfunção no sistema das estruturas neurais bilaterais que incluem o anel do córtex meso límbico localizado nos lobos temporal e frontal, no neocórtex, e nos grupos nucleares anterior e medial do tálamo (Bauman & Kemper, 2005; Damasio & Maurer, 1978; de Moura, Sato, & Mercadante, 2018; Minshew & Williams, 2007). Estudos neuropatológicos mostram que existem alterações na densidade celular do neocórtex e disrupções na conexão entre as regiões cortical e subcortical (Hazen et al., 2014). As diferenças funcionais e anatómicas encontradas no tálamo relacionam-se com as alterações sensoriais (Thye, Bednarz, Herringshaw, Sartin, & Kana, 2017). O aumento da excitabilidade cortical tem sido proposta como uma das características principais das PEA durante a estimulação sensorial (Takarae, Sablich, White, & Sweeney, 2016). No entanto, este aumento de excitabilidade apenas afeta uma porção da população com PEA, estando altamente relacionado com os défices no processamento sensorial relatados pelos pais, que afetam o funcionamento diário dos indivíduos (Takarae et al., 2016).

Ayres (1985) assumiu o cérebro como sendo uma “máquina de processamento sensorial”, sendo que 80% do sistema nervoso está envolvido no processamento e organização do input sensorial (Ayres, 1985). O processamento sensorial inclui componentes fisiológicas e comportamentais, sendo que a componente fisiológica está relacionada com as alterações estruturais ou com o funcionamento do sistema nervoso

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

(Kandel, 1991) e a componente comportamental com a capacidade de regular as reações aos estímulos de forma adaptativa às exigências ambientais (Royeen, 1991).

Existem 7 sistemas sensoriais básicos que providenciam que o cérebro receba informação e posteriormente lhe dê significado e produza uma resposta: tátil, visual, auditivo, gustativo, olfativo, vestibular e proprioceptivo (Dunn, Saiter, & Rinner, 2002). No caso da PEA, os indivíduos recebem e/ou respondem de forma diferente as experiências sensoriais (Adamson, O'Hare, & Graham, 2006; Baum, Stevenson, & Wallace, 2015; Ben-Sasson et al., 2009; Brockevelt, Nissen, Schweinle, Kurtz, & Larson, 2013; Dunn, Myles, & Orr, 2002; Dunn, Saiter, et al., 2002; Hazen et al., 2014; Hilton et al., 2016; Lane, Molloy, & Bishop, 2014; Lane, Young, Baker, & Angley, 2010; McCormick, Hepburn, Young, & Rogers, 2016; Robertson & Simmons, 2013; Sacco et al., 2010; Tavassoli et al., 2017; Thye et al., 2017; Tomchek & Dunn, 2007; Watling, Deitz, & White, 2001; Wiggins, Robins, Bakeman, & Adamson, 2009). Estas alterações podem existir em mais do que um domínio sensorial (Leekam, Nieto, Libby, Wing, & Gould, 2007) e são denominadas de alterações/disfunções sensoriais. Incluem respostas atípicas, por exemplo, a estímulos auditivos, táteis (S. A. Green et al., 2015; Lane et al., 2010), visuais ou olfativos (Kern et al., 2007; Lane et al., 2010; Leekam et al., 2007) e podem estar relacionadas com as dificuldades ao nível da interação social (Dunn, Myles, et al., 2002).

Segundo Dunn (2002), os indivíduos que apresentam dificuldades no processamento sensorial podem lidar com os estímulos de diferentes formas, havendo uma interseção entre o “limiar neurológico” e as “respostas comportamentais” que formam quatro padrões básicos: o registo pobre, a procura sensorial, sensibilidade sensorial e o evitamento/defesa sensorial (tabela 1) (Dunn, Saiter, et al., 2002).

**Tabela I- Padrões Básicos de Processamento Sensorial**

		Respostas comportamentais	
		Ativas	Passivas
Limiar Neurológico	Elevado	Registro Pobre	Procura sensorial
	Baixo	Sensibilidade sensorial	Evitamento/Defesa sensorial

O limiar neurológico representa a quantidade de inputs que o sistema nervoso requer antes de produzir uma resposta, ou seja, quando um indivíduo apresenta alto limiar, é necessária maior quantidade de informação para que o sistema nervoso reconheça e produza uma resposta. Por outro lado, quando o indivíduo tem um limiar baixo, precisa de pouca informação para que o sistema nervoso processe a informação e produza uma resposta (Dunn, Saiter, et al., 2002). As respostas comportamentais referem-se à variedade de estratégias possíveis de utilizar como resposta às exigências ambientais. Assim sendo, um indivíduo que recorre a estratégias passivas tem tendência a deixar as coisas acontecerem, sendo que um indivíduo que usa estratégias ativas revela uma tendência para gerar respostas que controlem o input (Dunn, Saiter, et al., 2002).

Deste modo, o registo pobre refere-se a crianças com dificuldade no reconhecimento de estímulos devido à sua elevada resistência neurológica. A sensibilidade sensorial, descreve crianças que são sensíveis aos estímulos devido à reduzida resistência neurológica (Daniels & Dunn, 2000). A procura sensorial refere-se às crianças que adicionam movimento, toque, sons e estímulos visuais a todas as experiências, fazendo barulhos continuamente, tocando em tudo, mastigando objetos com o intuito de testarem os seus próprios limites (Dunn, 1997). Este padrão pode levar a comportamentos auto lesivos (Hazen et al., 2014). O evitamento/defesa sensorial é caracterizado pela fuga a situações que possam ocorrer de estímulos imprevisíveis, ou seja, a criança evita testar os seus limites. Na prática, o indivíduo não suporta, por exemplo, ambientes barulhentos, acabando por reduzir a sua atividade ou mesmo retirando-se do ambiente (Dunn, 1997). É importante lembrar que cada criança não está limitada apenas a um padrão de processamento sensorial (Dunn, Saiter, et al., 2002).

## **2.1. Implicações dos défices sensoriais**

As alterações previamente referidas resultam assim em modificações nos diferentes sistemas sensoriais previamente citados. Ao nível do sistema tátil, os indivíduos poderão, por um lado, revelar atitudes inapropriadas durante a realização de atividades de vida diária como lavar os dentes ou tomar banho, uma vez que não suportam o estímulo ou, por outro lado, poderá existir falta de reação a estímulos como a dor e a temperatura. No que diz respeito ao sistema visual, a situação mais comum é a inclinação para a fixação do olhar no espaço, objetos ou imagens. No que toca à sensibilidade auditiva, as principais alterações prendem-se com a deteção mais eficaz de sons, por exemplo, de comboios, aviões ou alarmes, à menor sensibilidade à voz humana ou à tendência para ouvir os sons demasiado alto ou demasiado baixo. Quanto ao sistema gustativo, poderão existir alterações alimentares, como a rejeição a alguns alimentos, a tendência para cheirar, tocar e partir em bocados os alimentos ou ingerir substâncias não alimentares. No que concerne ao domínio olfativo, não existe grande evidência, no entanto sabe-se que existem crianças que procuram cheiros muito fortes como o do lixo, sabão ou fezes, enquanto que outros evitam. Em relação ao domínio vestibular, é comum observar indivíduos que não respeitam o “espaço social”, aproximando-se demasiado de estranhos, ou que apresentem o comportamento oposto evitando por completo situações sociais. Algumas crianças evitam ainda, por completo atividades que incluam girar ou pular e outras abusam deste tipo de atividades, tendo “pouca consciência do perigo” (Talay-Ongan & Wood, 2000). Por último, no que diz respeito ao sistema propriocetivo, existem défices marcados ao nível do planeamento motor e controlo postural, sendo comum observar quedas, choques em armários/mesas, dificuldades em correr, andar na ponta dos pés ou empurrar ou atirar objetos (Blanche et al., 2012)

Estas alterações repercutem-se em implicações diretas na quantidade de atividades em que as crianças participam (Little, Ausderau, Sideris, & Baranek, 2015), bem como no seu funcionamento interpessoal e qualidade de vida, (Tavassoli et al., 2017; Thye et al., 2017). A falta de aptidões sociais e comunicacionais pode dificultar a aprendizagem e as vivências em contexto real (Jones, Dawson, & Webb, 2017). A aversão à mudança e, inclusive, as alterações sensoriais podem interferir com a alimentação e com o sono, tornando o desempenho de algumas atividades diárias (como cortar o cabelo, tomar banho ou lavar os dentes) extremamente difíceis (American Psychiatric, 2013). Em suma, a disfunção no processamento sensorial leva a um baixo nível de competências adaptativas

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

e a elevados problemas comportamentais (Boyd et al., 2010; D. Green et al., 2016; Hazen et al., 2014).

### **3. Alexitimia na PEA**

O termo “alexitimia” foi designado desta forma pela primeira vez por Sifneos em 1973 e deriva do grego “a”, que ostenta um significado de negação, falta ou ausência, “lex”, que significa palavra e “thymos”, que significa emoção ou sentimento, resultando em “sem palavras para a emoção/sentimento” x(Sifneos, 1973). Este conceito está relacionado com o facto de os indivíduos apresentarem dificuldades na expressão de afeto e na verbalização das suas emoções, ou seja, comportam-se como “robôs humanos” com uma espécie de “analfabetismo emocional” ou “agnosia emocional”. (Bird & Cook, 2013; Bird & Viding, 2014; Poquérusse, Pastore, Dellantonio, & Esposito, 2018; Sengupta & Giri, 2009; Sifneos, 1996; Taylor, 1984; Taylor, Bagby, & Parker, 1999). Pode ser descrita como um défice no processamento cognitivo e na regulação emocional, acompanhado por um comprometimento significativo interpessoal, emocional e físico (Kooiman, Bolk, Rooijmans, & Trijsburg, 2004). Caracteriza-se pela dificuldade em reconhecer e distinguir diferentes emoções e sensações corporais, dificuldades em expressar emoções, falta de imaginação ou vida fantasiada e pensamentos focados na experiência externa em vez da interna (Sifneos, 1973; Taylor, 1984). Está assim associada às perturbações psicossomáticas pois os indivíduos podem chegar a ter sensações físicas como o desconforto, o aumento da frequência cardíaca, ou rubor na face e, quando pressionados a descrever os seus sentimentos não conseguem (Thompson, 2009). Esta dificuldade interfere no desenvolvimento das relações interpessoais caracterizadas por intimidade e proximidade, uma vez que não há espaço para a verbalização de afeto entre o indivíduos e os outros (Tavassoli et al., 2017), sendo que o indivíduo ou tende a uma marcada dependência ou evita por completo as outras pessoas, preferindo estar sozinho e evitar conflitos (Pandey, 1993; Sifneos, 1973).

Estas alterações podem ser explicadas pelo modelo inter-hemisférico que afirma que existe uma falha de comunicação entre o hemisfério esquerdo e o direito, que leva a um défice na articulação verbal (hemisfério esquerdo) das emoções (hemisfério direito) (Romei et al., 2008). Por outro lado, tal como no autismo, sabe-se que pode existir também um défice na ativação do sistema serotoninérgico e uma conexão neuronal atípica na amígdala, ínsula, cíngulo e córtex pré-frontal (Caria & de Falco, 2015; Donovan &

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

Basson, 2017; Muller, Anacker, & Veenstra-VanderWeele, 2016; van der Velde et al., 2013).

Diversos estudos afirmam que os traços alexitímicos podem ser observados em diferentes condições clínicas como doenças degenerativas (Sturm & Levenson, 2011), doenças psiquiátricas como a depressão (Hintikka et al., 2004; Hintikka, Honkalampi, Lehtonen, & Viinamäki, 2001; Honkalampi, Hintikka, Tanskanen, Lehtonen, & Viinamäki, 2000; Parker, Bagby, & Taylor, 1991) e na PEA (Bird & Cook, 2013).

No que diz respeito à PEA, sabe-se que é maioritariamente caracterizada por défices sociais, estando dois dos três grandes domínios (a comunicação e a interação social) relacionados com as questões sociais. Esta relação começou a ser estudada recentemente, tendo sido observado que tanto os sujeitos com PEA como os sujeitos alexitímicos exibem dificuldades sociais semelhantes. Alguns estudos comprovaram a relação entre a alexitimia e a PEA, sendo que indivíduos diagnosticados com PEA apresentavam um nível de alexitimia mais elevado, comparativamente a indivíduos sem qualquer tipo de diagnóstico de perturbação mental (Bird & Cook, 2013; Griffin, Lombardo, & Auyeung, 2016; Kinnaird, Stewart, & Tchanturia, 2019; Lombardo, Barnes, Wheelwright, & Baron-Cohen, 2007; Samson, Huber, & Gross, 2012). Tanto os indivíduos com diagnóstico de autismo, como os indivíduos com diagnóstico de alexitimia apresentam diminuição dos níveis de empatia bem como de motivação para o estabelecimento de interações sociais (Lartseva, Dijkstra, & Buitelaar, 2015; Luminet, Vermeulen, Demaret, Taylor, & Bagby, 2006), levando-nos a concluir que as características são bastante semelhantes tanto a nível emocional, social e cognitivo. No entanto, apesar do consenso atual de que os défices no processamento das emoções são uma característica de ambas as condições, começa-se a estudar se estas dificuldades emocionais não serão atribuídas a uma característica core do autismo ou se apenas a uma possível coocorrência de alexitimia com o autismo (Bird & Cook, 2013).

#### **4. Endofenótipos**

Cada vez mais torna-se crucial o estudo e deteção das causas destas alterações, mais concretamente as causas hereditárias, de forma a aperfeiçoar os métodos de diagnóstico e consequente intervenção. Como referido anteriormente, muitas das

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

perturbações do comportamento e doenças mentais têm origens genéticas (Viding & Blakemore, 2007), sendo que a PEA não é exceção (Geschwind, 2008). Achar causas genéticas concretas ou irregularidades cromossômicas tem sido difícil, no entanto uma possível forma de superar estas limitações de heterogeneidade fenotípica, é identificar fenótipos intermédios (De Geus, 2002; De la Marche, Steyaert, & Noens, 2012; Gottesman & Gould, 2003). Surge assim o conceito de endofenótipos (ou fenótipos intermediários), definidos como traços hereditários que fazem a mediação entre os genes e o fenótipos (sintomas observáveis) (De Geus, 2002; Gottesman & Gould, 2003). Tratam-se frequentemente de marcadores neurofisiológicos, bioquímicos, endócrinos, neuroanatômicos, cognitivos ou neuropsicológicos, constituindo uma grande ferramenta de investigação neuropsiquiátrica (Gould & Gottesman, 2006).

Os endofenótipos estão associados a uma perturbação, são hereditários e manifestam-se independentemente da patologia estar ou não “ativa”. Além disso, o endofenótipo encontrado em indivíduos afetados tem maior probabilidade de ser encontrando em indivíduos da mesma família (não afetados) do que na população geral (Gottesman & Gould, 2003; Leboyer et al., 1998), tornando-se útil para explorar diferentes causas que levam a uma condição (Skuse, 2001). Assim sendo, a melhor forma para explorar a associação entre os endofenótipos e a perturbação/característica de interesse é através da realização de estudos entre gêmeos e familiares diretos (De Geus, 2002).

De forma a facilitar a sua identificação, De Geus (2002) definiu alguns critérios, nomeadamente:

- Serem traços estáveis e confiáveis (confiabilidade e estabilidade);
- Mostrar evidência de influências genéticas (heritabilidade);
- Estar associados com o traço ou perturbação comportamental de interesse (correlação fenotípica);
- A associação entre o endofenótipo e a característica (traço) de interesse deve derivar em grande parte da mesma fonte genética (correlação genética);
- A associação entre o endofenótipo e a característica de interesse deve ser teoricamente significativa (relação de causalidade).

## **5. Endofenótipos relacionados com a PEA**

Durante algum tempo acreditou-se que as causas da PEA prendiam-se com deficiências na educação dos pais com lacunas a nível social (Bettelheim, 1967; Eisenberg, 1957), no entanto com a evolução da investigação identifica-se como possível causa o resultado do efeito de múltiplos genes e da sua interação com as vias biológicas e bioquímicas de desenvolvimento cerebral (Levitt & Campbell, 2009). Estudos entre gémeos e familiares diretos mostram que existe uma predisposição genética elevada que poderá ter impacto no desenvolvimento cerebral após o nascimento (Ingram et al., 2000).

Dawson et al. (2002) enumera como candidatos a fenótipos, as alterações no processamento facial, a filiação social ou sensibilidade à recompensa social, os défices na capacidade de imitação e as alterações ao nível da memória e funções executivas (Dawson et al., 2002). Poderemos ainda encontrar outras sugestões de endofenótipos, nomeadamente, o aumento do volume total do cérebro na infância, alterações na espessura cortical, diminuição na matéria branca frontal e temporal, diminuição do QI, défices ao nível da linguagem, coordenação motora, cognição social (alexitimia) e, como poderíamos prever, ao nível do funcionamento sensorial (Constantino et al., 2004; Rommelse, Geurts, Franke, Buitelaar, & Hartman, 2011). Ainda assim, são muito escassos os estudos que exploram a hipótese de se considerarem as perturbações sensoriais bem como a alexitimia como endofenótipos da PEA.

### **5.1. Hipótese da Alexitimia como Endofenótipo da PEA**

Sabe-se que as alterações relacionadas com a cognição social e alexitimia estão presentes em cerca de 40-65% de adultos com PEA (Berthoz & Hill, 2005; Hill, Berthoz, & Frith, 2004). Por outro lado, Kanner (1943) quando descreveu pela primeira vez as suas famílias, colocou também a hipótese destes manifestarem dificuldade na expressão de afetos (Kanner, 1943). Assim sendo, a alexitimia é considerada um potencial endofenótipo da PEA devido à sua maior prevalência em indivíduos com PEA e respetivos familiares, relativamente a indivíduos saudáveis e suas famílias (Milosavljevic et al., 2016; Szatmari et al., 2008).

### **5.2. Hipótese dos Défices Sensoriais como Endofenótipo da PEA**

No que toca ao endofenótipo sensorial, podemos considerar esta hipótese devido à sua constante referência nas diversas definições de autismo, nomeadamente a de



Kanner, que refere a existência de reações negativas a estímulos sensoriais (Kanner, 1943). Existem também alguns estudos que referem que existe maior probabilidade de alterações sensoriais em pais de crianças com PEA (Donaldson, Stauder, & Donkers, 2017), em algumas mães de crianças com PEA (Uljarević, Prior, & Leekam, 2014), ou até mesmo em irmãos de indivíduos com PEA (De la Marche et al., 2012), no entanto, estas evidências ainda são raras. Este esclarecimento revela-se pertinente, devido ao facto da PEA não ser uma doença degenerativa, sendo possível a aprendizagem ao longo da vida (American Psychiatric, 2013), revelando-se a terapia ocupacional como uma ferramenta essencial (Adamson et al., 2006). O terapeuta ocupacional pode optar por diferentes tipos de intervenções como a terapia de integração sensorial, (Hazen et al., 2014; Pfeiffer, Koenig, Kinnealey, Sheppard, & Henderson, 2011), a introdução de dieta sensorial, a introdução de adaptações ambientais, a análise das atividades e a modificação das tarefas (Hazen et al., 2014).

## **6. Objetivos do Estudo**

A identificação da alexitimia e dos défices no processamento sensorial como possíveis endofenótipos poderá ajudar-nos a melhorar a identificação precoce dos sinais e sintomas de risco, essencial para um tratamento também precoce e obtenção de melhores resultados (Dawson et al., 2010; Howlin, Magiati, & Charman, 2009; Reichow, 2012). Desta forma, o objetivo deste estudo consiste em compreender se a alexitimia e os défices do processamento sensorial constituem um fator preditor de ser familiar direto de indivíduos com PEA.

## **CAPÍTULO II. Metodologia**

Neste capítulo será descrita a metodologia adotada no processo de elaboração do presente estudo, nomeadamente (1) a descrição e fundamentação do desenho de estudo utilizado, (2) a apresentação e descrição dos instrumentos de avaliação selecionados para obter as variáveis em estudo, (3) a exposição e caracterização da amostra e respetivos critérios de inclusão para a participação no estudo, (4) a enumeração e explicação dos procedimentos adotados com vista a responder à questão de investigação, assim como (5) a descrição dos métodos de análise e tratamento de dados.

## **1. Desenho de Estudo**

A presente investigação é do tipo quantitativo, seguindo um desenho de estudo de natureza analítica observacional, de carácter transversal (Aragão, 2011; Bryman, 2016; Hulley, Cummings, Browner, Grady, & Newman, 2013).

Este estudo classifica-se como quantitativo dado que tem como objetivo descobrir, comparar e classificar a relação entre diversas variáveis quantificáveis, nomeadamente a alexitimia, o processamento sensorial, a sintomatologia depressiva e os traços autistas entre o grupo controlo e o grupo de familiares de indivíduos com PEA. De forma a garantir a precisão dos resultados e evitar distorções de análise e interpretação, procedeu-se à aplicação de instrumentos com resultados passíveis de serem, mensuráveis e analisados estatisticamente (Creswell, 2014; Hulley, Cummings, Browner, Grady, & Newman, 2013).

Quanto à forma de abordagem, classifica-se como analítico, pois são utilizadas ferramentas estatísticas descritivas e analíticas, que esclarecem e sustentam adequadamente as hipóteses formuladas,

Constitui-se de natureza observacional, uma vez que não é realizada qualquer intervenção ou exposição controlada, apenas são extraídas e observadas as respostas ao inquérito elaborado pelos investigadores, de forma a não haver qualquer tipo de influência na ocorrência do fenómeno (Hulley et al., 2013).

Por fim, considera-se de cariz transversal, pois compreende os dados de apenas um só momento de avaliação da amostra feita por observação das características dos participantes (Fontelles, Simões, Farias, & Fontelles, 2009; Haddad, 2004; Hulley et al., 2013; Kumar, 2005).

## 2. Instrumentos

A concretização do presente estudo compreendeu a construção de um questionário sociodemográfico com o objetivo de caracterizar a amostra e de garantir os critérios de elegibilidade para inclusão no estudo. Incluiu ainda a escolha de instrumentos específicos que nos permitiram avaliar as variáveis em estudo, nomeadamente o processamento sensorial e a alexitimia. Foi ainda recolhida informação relativa traços autísticos e sintomatologia depressiva dado que existe evidência prévia que indica que estas variáveis apresentam valores mais elevados em familiares direto de sujeitos com PEA (Bennett et al., 2012; Falk, Norris, & Quinn, 2014). No processo de seleção dos instrumentos considerou-se um conjunto de especificidades, nomeadamente: responder de forma objetiva às variáveis secundárias de estudo e de forma descritiva às variáveis alvo de investigação, ser de autopreenchimento, apresentar um tempo moderadamente reduzido de resposta e, por fim, ser um instrumento de referência de investigação na literatura e prática clínica. Assim, selecionou-se a versão reduzida de adultos do *Autism Spectrum Quotient Questionnaire* e a versão portuguesa do *Patient Health Questionnaire* para as variáveis secundárias presença de traços de autismo e sintomatologia depressiva, respetivamente. E, para a avaliação e caracterização das variáveis alvo, alexitimia e processamento sensorial, utilizou-se a versão portuguesa do *20- Item Toronto Alexithymia Scale* e do *Sensory Perception Questionnaire*, respetivamente.

### 2.1. Questionário Sociodemográfico

Para a caracterização sociodemográfica foram desenvolvidos dois questionários semelhantes: um para o grupo controlo (indivíduos sem diagnóstico de PEA e sem familiares diretos com o mesmo diagnóstico) e outro para o grupo 2 (indivíduos com familiares diretos diagnosticados com PEA). Ambos são constituídos por itens importantes para a caracterização sócio-demográfica como o sexo, a idade, o estado civil, a situação profissional e o grau de escolaridade. Colocaram-se ainda questões de a pessoa tem algum familiar direto com PEA e qual o grau de parentesco.

## **2.2 Autism Spectrum Quotient Questionnaire (AQ-10)**

Com o intuito de rastrear a possível presença de traços característicos da perturbação do espectro do autismo, utilizou-se uma versão traduzida e adaptada para fins de investigação para português do AQ- 10 : *Autism Spectrum Quotient Questionnaire* (Allison, Auyeung, & Baron-Cohen, 2012) que contém 10 questões. A tradução foi realizada com base na adaptação portuguesa da versão completa do AQ concretizada por São Luís Castro e César F. Lima, do Laboratório de Fala da Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade do Porto, em Fevereiro de 2009, disponível online no website Autism Research Centre (Baron-Cohen, Wheelwright, Skinner, Martin, & Clubley, 2001). A versão original completa inclui 50 perguntas de autopreenchimento divididas em 5 domínios: capacidades sociais, modulação da atenção, atenção ao pormenor, comunicação e imaginação (Auyeung, Baron-Cohen, Wheelwright, & Allison, 2008). A versão reduzida inclui 2 questões de cada domínio, perfazendo um total de 10 questões em que é pedido ao sujeito que responda se “concorda totalmente”, “concorda ligeiramente”, “discorda ligeiramente” ou “discorda totalmente”. É atribuído 1 ponto às hipóteses direcionadas para um comportamento tipicamente autista e 0 pontos às restantes, para um resultado máximo de 10 pontos. Assim sendo, será dado 1 ponto para “Concordo Totalmente” ou “Concordo” nas afirmações 1, 7, 8 e 10, sendo que nas afirmações 2, 3, 4, 5, 6 e 9, o ponto atribui-se às respostas “Discordo” ou “Discordo Totalmente”. O score mínimo indica a ausência de traços de autismo, e a pontuação máxima poderá indicar a presença de uma perturbação do espectro do autismo (Auyeung et al., 2008). Uma pontuação superior a 6 sugere alterações significativas (Coelho & Pinto, 2016). Apresenta propriedades preditivas semelhantes ao AQ-50, sendo que a sensibilidade é de 0.88, especificidade de 0.91 e o valor preditivo positivo de 0.85 (Allison et al., 2012).

## **2.3. 20- Item Toronto Alexithymia Scale (TAS-20)**

Para a análise da alexitimia, utilizou-se a versão Portuguesa da *20-Item Toronto Alexithymia Scale* (TAS-20), adaptada por Nina Prazeres (2000), autorizada por G.J. Taylor (Taylor, Bagby, & Parker, 1992). Este é um instrumento de autoavaliação constituído por 20 questões pontuadas através de uma escala de cinco pontos de tipo *Likert*: 1 – discordo totalmente; 2- discordo em parte; 3- não concordo nem discordo; 4- concordo em parte; 5 – concordo totalmente. Permite uma noção global de alexitimia, discriminável em três características essenciais do constructo: dificuldade em identificar

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

sentimentos (F1), dificuldade em descrever sentimentos (F2) e pensamento orientado externamente (F3). Para efeitos do somatório das pontuações, as questões 4, 5, 10, 18 e 19 são inversamente pontuadas (Praceres, Parker, & Taylor, 2000; Veríssimo, 2001). Os *scores* totais variam de 20 a 100, sendo que uma pontuação total igual ou superior a 61 é considerada como elevada alexitimia, e pontuação total igual ou inferior a 51 é classificada como baixa alexitimia. Os valores intermédios correspondem a alexitimia moderada (Allison et al., 2012). Quanto às propriedades psicométricas, o coeficiente de alfa de Cronbach para o instrumento completo é de 0.79, podendo considerar-se um instrumento com consistência interna satisfatória (Praceres et al., 2000).

#### **2.4. Patient Health Questionnaire (PHQ-9)**

De forma a avaliar a possível presença de sintomatologia depressiva, uma vez que existem vários estudos (Ferguson & Dacey, 1997; Hintikka et al., 2001) que evidenciam a carga emocional apresentada por familiares diretos de PEA, utilizou-se a versão validada para a população portuguesa (Monteiro, Torres, Pereira, Albuquerque, & Morgadinho, 2013) da escala *Patient Health Questionnaire* (Spitzer, Williams, & Kroenke, 1999). O instrumento é composto por 9 questões que avaliam a presença de cada um dos critérios de diagnóstico de Depressão Major descritos no DSM-IV, nomeadamente o humor depressivo, anedonia, problemas com o sono, cansaço ou falta de energia, mudança no apetite ou peso, sentimento de culpa ou inutilidade, problemas de concentração, lentificação ou inquietação e por fim, ideação suicida (Kroenke, Spitzer, & Williams, 2001; Santos et al., 2013). A frequência de cada sintoma, nas duas semanas anteriores ao momento em que o inquirido responde é avaliada numa escala de *likert* de 0 a 3, em que 0 corresponde a “nunca”, 1 a “em vários dias”, 2 a “em mais de metade do número de dias” e 3 “em quase todos os dias”. A pontuação final varia de 0 a 27 e é feita através do somatório das pontuações das respostas, em que a pontuação entre 0 a 4 indica uma depressão mínima, entre 5 e 9 depressão suave, de 10 a 14 moderada, de 15 a 19 severamente moderada e entre 20 e 27 severa (Kroenke et al., 2001; Martin, Rief, Klaiberg, & Braehler, 2006); Quanto às propriedades psicométricas, o instrumento validado para a população portuguesa apresenta um alfa de cronbach de 0.8, revelando uma consistência interna satisfatória (Monteiro et al., 2013; Torresa, Monteirob, Pereirac, & Albuquerque)

## **2.5. Sensory Perception Questionnaire (SPQ)**

No sentido de avaliar o processamento sensorial, foi utilizada a adaptação portuguesa do Instituto Politécnico do Porto (Rocha, Alves, & Rocha, 2018) do *Sensory Perception Questionnaire* (Tavassoli, Hoekstra, & Baron-Cohen, 2014), aceite e disponível no website Autism Research Centre.

Este instrumento inclui 92 questões de autopreenchimento divididas por categorias principais que avaliam a hipo ou hipersensibilidade nas várias categoriais e subcategorias: visão (acuidade, brilho, cor e movimento), a audição (amplitude, frequência, vestibular e complexidade), o tato (pressão, dor, temperatura e vibração), o olfato (social, perigo, alimentos e neutro) e o paladar (salgado, doce, azedo e amargo). O resultado final é obtido com base na soma da pontuação de cada item, em que as questões 3, 4, 5, 10, 13, 15, 16, 17, 18, 20, 22, 25, 26, 27, 28, 29, 31, 34, 39, 40, 42, 43, 44, 46, 47, 48, 51, 54, 56, 57, 63, 66, 67, 72, 75, 77, 78, 79, 80, 86, 89 e 92 são pontuadas da seguinte forma: 0- concordo totalmente; 1- concordo; 2- discordo; 3- discordo totalmente, e as restantes questões são pontuadas no sentido inverso. Uma pontuação mais baixa indica maior sensibilidade sensorial (Defelippe, 2016; Tavassoli et al., 2014). No que diz respeito às propriedades psicométricas, o instrumento original obteve um alfa de cronbach de 0.92, revelando uma boa consistência interna.

## **3. Participantes**

A amostra do estudo é composta por 287 pessoas divididas em 2 grupos: 94 familiares diretos (pai, mãe e irmãos) de sujeitos com Perturbação do Espectro de Autismo e 193 participantes com características sociodemográficas semelhantes ao primeiro e segundo grupo, mas sem perturbação do espectro do autismo e sem familiares diretos com este tipo de condição.

Consideraram-se elegíveis para o primeiro grupo, todos os indivíduos que mostrassem interesse e aceitassem participar no estudo após terem sido contactados pelos próprios investigadores e pelas instituições/associações acima referidas, pelas redes sociais ou por correio eletrónico, com mais de 18 anos e com familiares diretos diagnosticados com PEA. Foram definidos como critérios de exclusão o diagnóstico de qualquer doença mental, inclusive o autismo.

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

Para o segundo grupo, foram definidos como critérios de inclusão ter mais de 18 anos de idade e aceitar participar no estudo após terem conhecimento sobre o mesmo. Deste grupo, foram excluídos todos os indivíduos com familiares diretos com diagnóstico de PEA e, tal como no grupo anterior, indivíduos com diagnóstico de qualquer doença mental, inclusive o autismo.

#### 4. Procedimentos

Este estudo foi aprovado pela Comissão de Ética da Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico do Porto. Foi também autorizado pelas direções da Associação Portuguesa de Síndrome de Asperger, da Fundação AMA, da Clínica ELOS, da APPDA Madeira e da Associação “Vencer Autismo”.

No que diz respeito à construção do inquérito, elaborou-se um questionário sociodemográfico e, de seguida seleccionaram-se os instrumentos de avaliação que fossem padronizados e uniformizados, adequados ao objetivo do estudo. Posteriormente, de forma a facilitar a recolha de dados, elaborou-se um questionário *online* no *Google Drive*. O questionário *online*, na primeira página continha um termo de consentimento informado segundo a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial, seguidamente os itens do questionário sociodemográfico, os das escalas: *Autism Spectrum Quotient Questionnaire*, *Patient Health Questionnaire*, *20- Item Toronto Alexithymia Scale* e *Sensory Perception Questionnaire*.

Quanto ao processo de recolha, para o primeiro grupo foi feita uma divulgação pelas redes sociais do questionário, bem como foram abordados indivíduos da rede social (pessoal, académica e profissional) dos investigadores envolvidos na investigação. Para a constituição do segundo grupo foram contactadas várias instituições a nível nacional com contacto com indivíduos com PEA e respetivos familiares. Das diversas entidades contactadas, as instituições/associações acima referidas cederam autorização e contactaram os respetivos familiares para apurar possíveis participantes. Foi feita ainda uma divulgação por diversos grupos de partilha da rede social *facebook* indicados pelas associações acima indicadas, nomeadamente: “Mães e pais mais que especiais”, “Asperger Lisboa”, “Sou autista...conheça o meu mundo”, “Cuidadores do Espectro



A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

Autista – Portugal”, “Grupo de Informação sobre síndrome de asperger”, “Grupo de apoio- Asperger Portugal” e “Anjo Azul”.

As famílias interessadas, tanto do primeiro como do segundo grupo manifestaram o seu interesse aos investigadores através de uma mensagem privada nas redes sociais ou por correio eletrónico, que de seguida lhe atribuíram um código e enviaram o link para o preenchimento online. É importante realçar que a sequência de códigos foi distinta para o primeiro e segundo grupo, de forma a que, durante a análise estatística, se poder distinguir os dois grupos.

Optou-se pelo preenchimento online, de forma a que pudessem preencher os instrumentos nos locais mais convenientes para si. Todos os procedimentos estavam explícitos de forma escrita na parte inicial do questionário online, nomeadamente: o teor da investigação, os seus objetivos, duração e procedimentos, assim como a ausência de benefícios ou prejuízos resultantes da aceitação ou recusa da participação; do direito de, a qualquer momento, desistirem de participar no estudo e da confidencialidade e anonimato da sua identidade. Posteriormente foi dada a oportunidade de consentir com a participação no estudo, através da concordância com uma Declaração de Consentimento Informado elaborada conforme a “Declaração de Helsínquia”. A duração aproximada do preenchimento do conjunto das questões foi de cerca de 30 minutos. As recolhas decorreram entre fevereiro e novembro.

## **5. Análise estatística**

No que concerne ao tratamento de dados, estes foram transferidos do formulário online do *Google Drive* para uma base de dados no programa *Microsoft Office Excel* e, posteriormente tratados através do programa *Software Statistical Package for the Social Sciences* (SPSS) versão 25.0. Foram analisados os dados sociodemográficos e calculados os *scores* dos vários instrumentos de avaliação, para o tratamento e análise estatística dos dados. Utilizou-se estatística descritiva para a caracterização da amostra, nomeadamente frequências absolutas (n) e relativas (%), medidas de tendência central: média e medidas de dispersão: desvio padrão, máximo e mínimo.

Com o intuito de responder ao objetivo do estudo, utilizou-se estatística inferencial. Em primeiro lugar, utilizou-se o teste qui-quadrado para comparar as

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

variáveis categóricas entre os grupos de familiares e grupo controlo (género). Utilizou-se ainda o teste t para amostras independentes para comparar as variáveis contínuas entre o grupo de familiares de sujeitos com PEA e o grupo controlo. Tendo em conta que ambos os grupos apresentam um tamanho superior a 30, segundo o teorema do limite central, seria possível aplicar testes paramétricos (Maroco, 2007). Foi ainda utilizada a correção para heterogeneidade de variâncias em todas as comparações em que o pressuposto da homogeneidade de variâncias não foi assegurada.

Posteriormente, foi realizada uma regressão logística hierárquica para avaliar quais os fatores que diferenciam o grupo de familiares com PEA do grupo controlo. No primeiro nível foram colocadas variáveis sociodemográficas (idade, género), no segundo nível o score ASQ (segundo a literatura estará aumentado em familiares), no terceiro nível o score PHQ (dado que será mais provável os familiares apresentarem mais frequentemente sintomas depressivos) e no último nível as variáveis de interesse (TAS-20 e SPQ). A regressão logística foi desenvolvida perante as recomendações de Field (2013). Primeiramente, verificou-se a presença de *outliers* na amostra com base nos resíduos padronizados no modelo de regressão (*scores z*) e avaliou-se o impacto deste *outliers* no ajuste do modelo. De seguida, avaliou-se os pressupostos para aplicação do modelo de regressão logística, nomeadamente o tamanho amostral, a multicolinearidade (análise da matriz de correções) e a linearidade entre as variáveis independentes e o logaritmo da variável dependente (teste Box-Tidwell). Em relação a cada modelo foram reportados o Nagelkerke  $R^2$  (grau da variância da variável dependente explicado pelo modelo) e a eficácia de predição da categoria. Para descrever a contribuição de cada variável independente foram ainda apresentados os coeficientes B, os resultados do teste de Wald e a razão de chance (*odds ratio*). Todos os testes estatísticos foram realizados com um nível de significância de 0.05.

O nível de significância de .05 foi definido para todos os testes estatísticos aplicados.

### **CAPÍTULO III. Resultados**

Neste capítulo serão expostos os resultados obtidos, com ênfase das variáveis que permitem responder à questão de investigação e das variáveis que caracterizam a amostra.

## **1. Análise Descritiva da amostra**

A amostra do presente estudo é constituída por um total de 287 participantes, divididos por dois grupos: familiares de indivíduos com PEA (n=94) e sujeitos sem familiares diretos com PEA (n=193). Através da análise da tabela II, podemos observar que o primeiro grupo é constituído por 76 mulheres (80.9%) e 18 homens, com idades compreendidas entre os 27 e os 66 anos ( $M=42.49$ ;  $DP=8.67$ ). A maioria dos participantes deste grupo são casados (n= 76; 80.9%), seguindo-se dos solteiros (n=10; 10.6%), divorciados (n=6; 6.4%) e, por fim os viúvos (n=2; 2.1%). No que diz respeito à situação profissional, grande parte dos participantes estão empregados em regime de tempo inteiro (n=62; 66%) ou desempregados (n=21; 22.3%). Seguem-se os empregados em regime de *part-time* (n=6; 6.4%), os reformados (n=3; 3.2%) e, por fim os trabalhadores estudantes e os estudantes com uma frequência absoluta e relativa iguais (n=1; 1.1%). Quanto ao grau de escolaridade, existem um maior número de participantes com licenciatura e bacharelato (n=50; 53.2%), seguidos dos indivíduos com o 3º ciclo do ensino básico (n= 20; 21.3%). Em menor quantidade, temos os indivíduos que possuem o Ensino Secundário, o Mestrado e o Doutoramento, com uma frequência absoluta e relativa de 12 (12.8%), 11 (11.7%) e 1 (1.1%), respetivamente.

No que concerne aos participantes do segundo grupo (grupo controlo), existe uma predominância do sexo feminino (n=123; 63.7%), comparativamente ao sexo masculino (n=70; 36.3%), tal como no grupo acima descrito. As idades caracterizam-se pela sua heterogeneidade, estando compreendidas entre os 18 e os 82 anos ( $M=34.72$ ;  $DP=15.07$ ). A média de idades deste grupo é substancialmente inferior ( $M=34.72 < 42.49$ ). Quanto ao estado civil, ao contrário do grupo anterior, a maioria dos participantes é solteiro (n= 117; 60.6%), seguindo-se os casados ou em união de facto (n=70; 36.3%) e por fim os divorciados (n=6; 3.1%). Relativamente à situação profissional, a maioria, tal como no grupo anterior, encontra-se a trabalhar em regime de tempo inteiro (n=100; 51.8%), no entanto o segundo maior grupo encontra-se ainda a estudar (n=60; 31.1%). De seguida encontram-se os trabalhadores-estudantes (n=17; 8.8%), os empregados em *part-time* (n=7; 3.6%), os desempregados (n=5; 2.6%) e os reformados (n=4; 2.1%). Por fim, em

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

relação às habilitações literárias, 76 dos participantes do grupo controlo possuem o ensino secundário (39.4%), 51 licenciatura ou bacharelato (26.4%), 34 o 3º ciclo do ensino básico (17.6%), 16 o 2º ciclo do ensino básico (8.3%), 8 o 1º ciclo do ensino básico (4.1%) e 1 o doutoramento (1.1%).

**Tabela II – Sumário das características sociodemográficas da amostra**

		Grupo Familiares PEA		Grupo Controlo	
		M (DP*)	Mínimo - Máximo	M (DP)	Mínimo - Máximo
Idade		42.49 (8.67)	27 - 66	34.72 (15.07)	18 - 82
		N (%)		N (%)	
Género*	Feminino	76 (80.9%)		123 (63.7%)	
	Masculino	18 (19.1%)		70 (36.3%)	
Estado Civil	Solteiro	10 (10.6%)		117 (60.6%)	
	Casado(a)/ União de facto	76 (80.9%)		70 (36.3%)	
	Divorciado(a)	6 (6.4%)		6 (3.1%)	
	Viúvo(a)	2 (2.1%)		0 (0%)	
Situação Profissional	Estudante	1 (1.1%)		60 (31.1%)	
	Trabalhador-Estudante	1 (1.1%)		17 (8.8%)	
	Empregado(a) em regime de tempo inteiro	62 (66%)		100 (51.8%)	
	Empregado(a) em regime <i>Part-time</i>	6 (6.4%)		7 (3.6%)	
	Desempregado(a)	21 (22.3%)		5 (2.6%)	
	Reformado(a)	3 (3.2%)		4 (2.1%)	
Grau de Escolaridade	1º ciclo do ensino básico	0 (0%)		8 (4.1%)	
	2º ciclo do ensino básico	0 (0%)		16 (8.3%)	
	3º ciclo do ensino básico	20 (21.3%)		34 (17.6%)	
	Ensino secundário	12 (12.8%)		76 (39.4%)	
	Licenciatura ou Bacharelato	50 (53.2%)		51 (26.4%)	
	Mestrado	11 (11.7%)		8 (4.1%)	
	Doutoramento	1 (1.1%)		0 (0%)	

\* DP – desvio padrão

## 2. Comparação entre grupos

Na tabela III são apresentados os dados sociodemográficos referentes aos dois grupos em análise, bem como a comparação entre grupos em relação às variáveis independentes em análise, nomeadamente ASQ, SPQ, TAS-20 e PHQ-9. Em relação às variáveis sociodemográficas, verificam-se diferenças estatisticamente significativas entre os grupos em relação ao género ( $\chi^2 = 8.715$ ;  $p < 0.001$ ) e idade ( $t = -5.527$ ;  $p < 0.001$ ). Em ambos os grupos existem mais indivíduos do sexo feminino, do que masculino, no entanto o número total de participantes é substancialmente maior no grupo controlo (total=193>94). No que diz respeito à idade, a média grupo de familiares é bastante mais elevada, comparativamente com o grupo controlo ( $M=42.49$  vs.  $M=34.72$ , respetivamente).

Existem ainda diferenças significativas entre grupos em relação às variáveis ASQ Total ( $t = -2.016$ ;  $p = 0.046$ ), PHQ9 ( $t = -3.526$ ;  $p=0.001$ ) e TAS-20 Identificação ( $t = -2.654$ ;  $p = 0.009$ ). Em relação ao ASQ, o grupo de familiares com PEA apresenta um score total superior ao grupo controlo ( $M = 3.19$  vs.  $M = 2.63$ , respetivamente). No que concerne ao PHQ9, também o score total é mais elevado no grupo de familiares ( $M= 7.27$  vs.  $M= 5.11$ , respetivamente). Por fim, no que diz respeito à sub-componente “Identificação”, do instrumento TAS-20, também os valores do score total são mais elevados no grupo de familiares, comparativamente ao grupo controlo ( $M= 17.62$  vs.  $M= 14.96$ , respetivamente).

Nas restantes variáveis avaliadas, não existiram diferenças significativas entre grupos ( $p > 0.05$ ).

**Tabela III - Comparação dos grupos de familiares e grupo controlo em relação a variáveis sociodemográficas e variáveis dependentes de interesse.**

		<b>Grupo Familiares PEA</b>	<b>Grupo Controlo</b>	<b>Teste t</b>	<b>P</b>
Género*	Feminino	76	123	8.715	<b>0.004</b>
	Masculino	18	70		
	Idade	42.49 (8.67)	34.72 (15.07)	-5.527	<b>&lt;0.001</b>
	ASQ	3.19 (2.45)	2.63 (1.68)	-2.016	<b>0.046</b>

PHQ9	7.27 (5-09)	5.11 (4.37)	-3.526	<b>0.001</b>
SPQ Total	111.01 (23.19)	108.93 (18.70)	-0.817	0.415
SPQ Tátil	20.03 (6.38)	19.51 (5.61)	-0.709	0.479
SPQ Audição	29.01 (5.61)	28.41 (4.57)	-0.903	0.368
SPQ Visão	28.39 (5.12)	28.35 (4.37)	-0.080	0.936
SPQ Olfato	17.51 (7.40)	16.47 (5.12)	-1.232	0.220
SPQ Paladar	16.06 (6.56)	16.20 (5.21)	0.172	0.864
TAS20 Total	51.01(16.31)	48.11 (11.42)	-1.547	0.124
TAS20 Identificação	17.62 (8.75)	14.96 (5.98)	-2.654	<b>0.009</b>
TAS20 Descrição	13.51 (5.25)	12.54 (4.27)	-1.560	0.121
TAS20 Pensamento Externo	20.90 (5.57)	20.61 (4.04)	-0.455	0.650

**Legenda.** p = valor de significância estatística

*\*Para esta variável categórica foi aplicado o teste Fisher*

### 3. Regressão logística hierárquica

Em seguimento dos resultados obtidos na comparação entre grupo de familiares de sujeitos com PEA e grupo controlo, realizou-se uma regressão hierárquica logística com o objetivo de perceber quais as variáveis preditoras que permitem diferenciar os familiares do grupo controlo. Para verificar o possível impacto de *outliers* no modelo foram calculados inicialmente os resíduos standardizados (*scores z*) com a amostra total. De seguida, o modelo foi reanalisado removendo todos os sujeitos com *scores z* superiores a 2.58 ou inferiores a - 2.58 (n=6). Tendo em conta que a eficácia de classificação do modelo aumentou significativamente (1.9%) optou-se por realizar a análise removendo os *outliers*. Procedeu-se de seguida à avaliação dos principais pressupostos da regressão logística, nomeadamente o tamanho amostral, a multicolinearidade e a linearidade entre as variáveis independentes com o logaritmo da variável dependente. Em relação ao tamanho amostral, tipicamente recomenda-se que a análise seja realizada no mínimo com 100 sujeitos, assegurando 10 sujeitos por cada variável preditora. Mais ainda, Peduzzi et al. (1996) recomendam ainda que este valor deve ser ponderado com base na percentagem esperada da categoria menos frequente ( $n = \text{número de variáveis preditores} \times 10 / \text{percentagem esperada da categoria menos frequente}$ ) (Peduzzi, Concato, Kemper, Holford, & Feinstein, 1996). Desta forma, o tamanho amostral mínimo recomendado para a análise proposta seria aproximadamente 190 sujeitos,  $10 \times 6 / 0.317$ , número amplamente assegurado na análise em questão (n=281). Por outro lado, uma abordagem

utilizada para assegurar o pressuposto da multicolinearidade é avaliar a matriz de correlações entre as variáveis independentes contínuas e perceber se estas apresentam correlações muito altas ( $r > 0.80$ ) (Field, 2013). As correlações entre as variáveis independentes contínuas variam entre [0.035; 0.468], sendo que a maior parte das correlações existentes são pequenas ou muito pequenas ( $r < 0.40$ ), exceto a correlação entre TAS20 e PHQ-Q que é moderada ( $r = 0.468$ ). Assim, não existem evidências de multicolinearidade na amostra, estando este pressuposto assegurado para a realização da análise. Por fim, para avaliar o pressuposto da linearidade entre as variáveis independentes contínuas com o logaritmo da variável dependente foi realizado o teste Box-Tidwell, que implica adicionar ao modelo de regressão as interações entre as variáveis independentes contínuas e o seu próprio logaritmo (Field, 2013). Este teste foi significativo para as variáveis idade ( $p < 0.001$ ), PHQ-9 ( $p=0.030$ ), e TAS-20 ( $p=0.003$ ). No entanto, o tamanho amostral é preponderante na significância dos valores  $p$  obtidos neste teste, pelo que os resultados obtidos não significam necessariamente que o pressuposto é violado. De qualquer das formas, os resultados obtidos neste modelo devem ser interpretados com cuidado.

Verificou-se que o primeiro modelo (género e idade) é estatisticamente significativo,  $\chi^2(2) = 60.349$ ,  $p < 0.001$ , explicando 27.1% da variância e classificando corretamente 68.7% dos casos. Este resultado justifica a importância de adicionar inicialmente estas variáveis sociodemográficas de forma a compreender posteriormente os efeitos isolados das restantes variáveis independentes. No entanto, importa ressaltar que o resultado do teste de Hosmer e Lemeshow para este modelo foi significativo ( $p < 0.001$ ), o que sugere que a qualidade de ajuste deste modelo pode ser questionada.



A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

**Tabela IV- Regressão logística hierárquica: preditores de grupo de familiares vs. controlos**

	B	Wald	p	Odds Ratio	Qui-Quadrado	p	Nagelkerke R <sup>2</sup>	Classificação (%)
<b>Modelo 1</b>					60.349	<0.001	0.271	68.7%
Género	2.322	30.171	<0.001	10.191				
Idade	0.077	37.075	<0.001	1.080				
<b>Modelo 2</b>					67.242	<0.001	0.298	72.6%
Género	2.516	33.111	<0.001	12.376				
Idade	0.075	33.924	<0.001	1.077				
ASQ	0.190	6.538	0.011	1.209				
<b>Modelo 3</b>					78.191	<0.001	0.341	74.0%
Género	2.391	29.164	<0.001	10.921				
Idade	0.079	35.807	<0.001	1.083				
ASQ	0.131	2.821	0.093	1.139				
PHQ9	0.103	10.367	0.001	1.109				
<b>Modelo 4</b>					80.708	<0.001	0.350	74.7%
Género	2.458	29.615	<0.001	11.682				
Idade	0.081	35.791	<0.001	1.084				
ASQ	0.157	3.401	0.065	1.170				
PHQ9	0.129	12.170	<0.001	1.138				
SPQ	0.007	0.862	0.353	1.007				
TAS20	-0.018	1.824	0.177	0.982				

**Legenda.** B = coeficiente de regressão; p = valor de significância estatística

Já o segundo modelo, onde foi acrescentado o score total da ASQ, manteve um resultado estatisticamente significativo,  $\chi^2 (3) = 67.242$ ,  $p < 0.001$ , explicando 29.8% da variância e classificando corretamente 72.6% dos casos. Mais ainda, verificou-se que a inclusão do score ASQ foi também estatisticamente significativa,  $\chi^2 (1) = 6.893$ ,  $p = 0.009$ , aumentando em 2.7% a explicação da variância e em 3.9% a classificação correta do modelo. Neste modelo, além do género e a idade continuarem a ser preditoras, verificou-se que o score total de autismo é também preditor do grupo de familiares vs controlos (Wald = 6.538;  $p = 0.011$ ), sendo que um maior score equivale a uma maior probabilidade de ser familiar de PEA. Importa novamente ressaltar que o resultado do teste de qualidade do ajuste do modelo de Hosmer e Lemeshow foi significativo ( $p < 0.001$ ).

O modelo 3, onde foi acrescentado o score total de PHQ9, continua também a ser estatisticamente significativo,  $\chi^2 (4) = 78.191$ ,  $p < 0.001$ , explicando 34.1% da variância classificando corretamente 74.0% dos casos. Constatou-se ainda que a inserção do score PHQ9 no modelo foi estatisticamente significativa,  $\chi^2 (1) = 10.949$ ,  $p = 0.001$ , aumentando em 4.3% a explicação da variância e em 1.4% a classificação correta do modelo. Neste modelo a idade e género continuaram a ser estatisticamente preditoras, enquanto o score ASQ deixou de ser (Wald = 2.821;  $p = 0.093$ ). Mais ainda, verificou-se um resultado significativo do score PHQ9 (Wald = 10.267;  $p = 0.001$ ), sendo que um maior nível de sintomas depressivos está associado a maior probabilidade de fazer parte do grupo de familiares de sujeitos com PEA. Ao contrário dos modelos anteriores, o teste de Hosmer e Lemeshow apresentou um resultado não significativo ( $p = 0.295$ ), o que sugere a qualidade de ajuste do modelo.

Por fim, no último bloco de variáveis acrescentadas (TAS-20 e SPQ), verificou-se que o modelo continuou a ser estatisticamente significativo,  $\chi^2 (6) = 80.708$ ,  $p < 0.001$ , explicando 35.0% da variância e classificando corretamente 74.7% dos casos. Em contraste com os dois modelos anteriores (2 e 3), a adição deste bloco de variáveis não foi estatisticamente significativa,  $\chi^2 (2) = 2.517$ ,  $p = 0.284$ , não modificando significativamente os resultados obtidos. Verificou-se que as variáveis acrescentadas não são preditoras da pertença ao grupo de familiares vs controlos (TAS-20 – Wald = 1.824;  $p = 0.177$ ; SPQ – Wald = 0.862;  $p = 0.353$ ), enquanto as variáveis género, idade e score PHQ9 continuaram a ser, bem como o score do ASQ ficar no limiar do significado estatístico.

## **CAPÍTULO IV. Discussão**

## A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

O principal objetivo deste estudo consistia em analisar se a alexitimia e as alterações do processamento sensorial constituem um fator preditor de ser familiar direto de indivíduos com PEA, ou seja, tentar perceber se ao analisarmos os valores de alexitimia e processamento sensorial isoladamente, conseguimos identificar se se tratam de familiares de sujeitos com PEA ou de indivíduos sem qualquer relação com a patologia. Como análise secundária, pretendeu-se analisar se todas as restantes variáveis, nomeadamente a sintomatologia depressiva e os traços de autismo, são também diferentes entre um grupo de familiares diretos de sujeitos com PEA e um grupo de indivíduos sem casos de PEA na família.

Após análise dos resultados, concluiu-se que o processamento sensorial e a alexitimia não distinguem o grupo de familiares diretos com PEA. Adicionalmente, a comparação das diferentes variáveis de interesse entre os grupos através do teste t, bem como o modelo de regressão linear, revelou que não existem diferenças estatisticamente significativas entre os resultados totais do SPQ (processamento sensorial) e do TAS-20 (alexitimia) dos grupos de controlo e de familiares.

No que diz respeito ao processamento sensorial, e apesar de consensual que o processamento sensorial em indivíduos com PEA é atípico (De la Marche et al., 2012; Glod, Riby, Honey, & Rodgers, 2017; Hilton et al., 2016; Robertson & Simmons, 2013; Tomchek & Dunn, 2007; Watling et al., 2001), quando se analisa os familiares diretos como irmãos ou pais, o mesmo não se verifica. Tanto os resultados do total do SPQ, como das subcomponentes estão longe de um resultado estatisticamente significativo. Estas conclusões vão de encontro ao estudado por Hilton et. al (2016) que, após comparar o processamento sensorial entre grupos de indivíduos com PEA, com os seus familiares diretos e com um grupo controlo, concluiu que não existem diferenças significativas entre os irmãos de indivíduos com PEA e o grupo controlo (Hilton et al., 2016), destronando assim a hipótese do processamento sensorial se poder constituir como endofenótipo. Por outro lado, apesar de também confirmar que as alterações encontradas no processamento sensorial de pais de crianças com PEA se classificam como pouco significativas, Glod et al. (2017) revela que existe maior quantidade de comportamentos atípicos de evitamento sensorial, auditivo, visual e vestibular comparado com a amostra controlo (Glod et al., 2017), algo que não aconteceu na nossa amostra.

## A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

Existem ainda autores que contrariam as conclusões acima referidas, nomeadamente Uljarević, Prior, & Leekam (2014), que após observarem as respostas de pais de crianças com PEA comparadas com famílias controlo, concluíram que os pais do primeiro grupo apresentavam maiores défices no processamento sensorial (Uljarević et al., 2014). Num estudo mais recente, em que são comparados pais com apenas um filho com PEA, pais com mais que um filho com PEA e pais de crianças sem diagnóstico de qualquer doença mental, foi evidente a existência de maiores dificuldades no processamento sensorial em pais com mais crianças com PEA do que nos restantes pais (Donaldson et al., 2017). Noutra investigação feita apenas na população normal, Robertson & Simmnons (2013) obtiveram correlações significativas positivas entre os traços de autismo e o processamento sensorial (Robertson & Simmons, 2013). Por fim, também um estudo feito em irmãos reconheceu o processamento sensorial como sendo uma característica fenotípica de risco para a PEA entre irmãos (De la Marche et al., 2012). A diversidade de conclusões encontradas nos diversos estudos pode ser explicada pelas diferenças culturais, uma vez que os estudos foram feitos em locais geograficamente diferentes, pelas diferenças nas escalas aplicadas para avaliar o processamento sensorial ou até mesmo pelas diferenças dos grupos (nomeadamente o facto de uns estudos incluírem apenas irmãos de indivíduos com PEA, outros incluírem apenas pais e outros, como o nosso, considerarem todos os familiares diretos).

No que diz respeito à alexitimia há evidências de que indivíduos com PEA exibem maior nível de alexitimia do que controlos (Berthoz, Lalanne, Crane, & Hill, 2013; Milosavljevic et al., 2016). No entanto, após a análise dos nossos resultados conclui-se que o resultado total do TAS, bem como o de duas das três subcomponentes (F2 – descrição dos sentimentos e F3 – pensamento externo) estão longe de um resultado estatisticamente significativo ( $p > 0.05$ ). Apenas uma das suas subcomponentes, a identificação das emoções (F1), se encontra mais elevada no grupo de familiares comparativamente ao grupo de controlo ( $M = 17.62$  vs.  $M = 14.96$ , respetivamente), o que nos leva a crer que a alexitimia se classifica como sendo um sintoma associado e não como uma característica essencial da PEA.

Lis et al (2008), defendem que esta relação entre os traços de autismo e alexitimia existe e que o défice nas capacidades sociais apresentado pelos sujeitos com esta condição se deve, principalmente à dificuldade em identificar e descrever os sentimentos (Liss, Mailloux, & Erchull, 2008). Ora, esta evidência justifica o facto do factor 1 do TAS-20

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

(identificação) estar mais elevada nos familiares do que na amostra controlo. Um outro estudo, realizado em 2016 demonstrou que a prevalência de alexitimia não é mais elevada em mães de indivíduos com PEA, comparadas com mães de sujeitos sem diagnóstico, nem no resultado final do TAS-20, nem em nenhuma das suas subcomponentes (Abazari, Malekpour, Ghamarani, Abedi, & Faramarzi, 2016), suportando a hipótese de que a alexitimia não parece constituir um endofenótipo da PEA.

Por outro lado, existem autores que comprovam que alexitimia está também presente em pais de indivíduos com PEA, embora não haja correlação significativa entre resultados mais elevados e a severidade da PEA, composição familiar (um filho ou mais com PEA), género ou QI (Szatmari et al., 2008). Noutro estudo mais recente concluiu-se igualmente que os sintomas de alexitimia são mais altos em pais de crianças com doenças de neuro desenvolvimento como a PEA (Durukan, Kara, Almbaideen, Karaman, & Gül, 2018). Esta evidência contraria a nossa hipótese e leva-nos a crer que a alexitimia poderá estar correlacionada com a presença de PEA, tal como Bird & Cook (2013) defendem, concluindo numa investigação que é a alexitimia e não o autismo que leva indivíduos com PEA a ter défice emocional (Bird & Cook, 2013).

Há ainda quem acrescente o conceito de défices no processamento interoceptivo, caracterizado pela dificuldade na representação interna dos estados fisiológicos, como respirar, fome, sede ou batimentos cardíacos (Craig, 2003). Existe quem defenda que estes défices no processamento interoceptivo, que também ocorrem no autismo não são explicados pelo autismo *per se* mas sim por uma maior prevalência de alexitimia (Shah, Hall, Catmur, & Bird, 2016). Num estudo mais recente foram comparados indivíduos diagnosticados apenas com alexitimia e outros com alexitimia e PEA, identificando-se semelhanças na interocepção (Gaigg, Cornell, & Bird, 2018). Indo de encontro aos nossos resultados, terá a alteração significativa encontrada na identificação das emoções alguma relação com este défice interoceptivo encontrado por alguns autores? Seria algo importante a desenvolver em estudos futuros, apesar de já existirem investigações que contrariam a hipótese da alexitimia e do défice interoceptivo estarem relacionadas (Nicholson et al., 2018).

No que diz respeito à análise secundária, ainda através da observação dos resultados do teste t, concluiu-se que existem diferenças significativas entre os grupos, também nos traços de autismo e na sintomatologia depressiva. Com base na regressão

## A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

logística hierárquica, através da análise do primeiro bloco, verificou-se que tal como esperado pelas diferenças demográficas do grupo, a idade e o género são variáveis preditoras. No 2º bloco, e por ser o instrumento mais evidente para estudar as características da PEA, acrescentou-se o resultado do AQ-10, que, tal como esperado, se tornou também como um preditor no facto de se ser ou não familiar de um autista. No terceiro bloco, e por se saber que a depressão está muitas vezes associada ao facto de se ser cuidador, acrescentou-se o resultado do PHQ9. Esta adição leva a que os traços de autismo deixem de ser preditores e a presença de sintomatologia depressiva se torne como um fator diferenciador entre os dois grupos. Por fim, e uma vez que o objetivo principal se prendia com o esclarecimento acerca das variáveis alexitimia e processamento sensorial serem preditores do grupo, acrescentou-se os resultados do SPQ e TAS-20. Como acima referido, estas variáveis continuam a não diferenciar os grupos, no entanto a sintomatologia depressiva mantém-se como preditor. Este resultado leva-nos a concluir que existe uma relação entre a depressão e o facto de se ser ou não familiar direto de um indivíduo com PEA, ou seja, os familiares de indivíduos no espectro apresentam níveis maiores de depressão que poderão estar associados, por exemplo, à sobrecarga associada ao serem cuidadores.

São vários os estudos que vão de encontro a este construto (Davis & Carter, 2008; Falk et al., 2014; Herrema et al., 2017; Pattini, 2016; Sawyer et al., 2010; Weiss, 2002), realçando o facto de que criar uma criança com PEA ou qualquer outra doença mental afeta o sistema familiar e contribui para a diminuição do bem-estar e da saúde mental dos pais (Ekas, Lickenbrock, & Whitman, 2010). Os pais de crianças com PEA apresentam não só mais sintomatologia depressiva, mas também ansiosa (Chelminski & Zimmerman, 2003; Davis & Carter, 2008; McEvoy & Brans, 2013), sendo que estes sintomas poderão estar relacionados com diversos fatores. Chan et al (2018), enumera como principais responsáveis os maiores níveis de preocupação, stress, conflitos matrimoniais e pressões económicas a que os pais de crianças com PEA estão sujeitos, comparativamente com famílias de crianças sem qualquer diagnostico (Chan, Lam, Law, & Cheung, 2018).

Outro estudo revela ainda que pais com crianças com PEA com severidade media a moderada têm tendência a uma maior dificuldade de regulação emocional em comparação com os pais de crianças com um desenvolvimento normal e de crianças com maior severidade de PEA (Huang et al., 2014). Falk et al. (2014), por outro lado, afirma que a severidade não influencia o estado emocional do familiar, sendo que este é mediado

pela capacidade cognitiva e socioeconómica do mesmo (Falk et al., 2014). Existe quem defenda ainda que estas alterações na saúde mental são mais evidentes nas mães do que nos pais (Hastings et al., 2005; Olsson & Hwang, 2001), pois as mães para além de terem de desempenhar as tarefas domésticas habituais, muitas vezes acabam por prescindir também do seu trabalho para conseguirem assumir o cargo de cuidadora informal (Macedo, Silva, Paiva, & Ramos, 2015). A isto soma-se o facto de que a criação de uma perspetiva futurista mais desanimadora quanto aos objetivos delineados para a criança contribui para os sintomas depressivos e ansiosos (Goodman et al., 2011).

Hastings (2003) refere, por outro lado, que não existem diferenças na severidade de depressão entre pais e mães, no entanto existem diferenças nos motivos que a originam. Nas mães, o desassossego está relacionado com os problemas comportamentais do filho com PEA, como a presença dos comportamentos restritivos e repetitivos (Bitsika & Sharpley, 2017), com a preocupação com a relação e com o parceiro, enquanto que a dos pais está mais relacionada com a preocupação pela relação (Hastings, 2003; Hastings et al., 2005). No geral, e sem diferenciar as preocupações demonstradas entre pais e mães, existe quem defenda que a maioria dos progenitores pode revelar menor saúde mental quando as crianças são mais pequenas (Davis & Carter, 2008) e quem defenda que os sintomas depressivos são estáveis ao longo das diferentes faixas etárias dos filhos (Carter, Martínez-Pedraza, & Gray, 2009). Alguns autores atribuem a depressão à ocorrência de alguns sintomas da PEA, como o atraso nas competências sociais (Davis & Carter, 2008), as alterações no processamento sensorial (Nieto, Lopez, & Gandia, 2017) ou a presença de comportamentos agressivos para com o adulto e falta de suporte social (Falk et al., 2014).

Estas evidências reforçam a importância da adoção de estratégias de *coping* pessoais e suportes informais com o intuito de diminuir estes sintomas (Bailey Jr, Golden, Roberts, & Ford, 2007). Desta forma, torna-se importante o desenvolvimento e a implementação de programas que tenham como principal objetivo a diminuição de stress e ansiedade em pais através de intervenções específicas, uma vez que os pais relatam que existe muito pouco suporte e que se torna difícil de decidir em que direção seguir quanto aos comportamentos adotados pela família ou intervenções/terapêuticas adequadas para estes casos (Glazzard & Overall, 2012). O apoio deve ser bidirecional, ou seja, aplicado aos familiares e aos próprios utentes, para evitar a criação de um ciclo (pais mais depressivos, filhos mais depressivos). É importante ainda que haja uma preparação para



## A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

o futuro dos filhos e dos pais e uma intervenção contínua para melhoria de sintomas e evitamento de declínios (Herrema et al., 2017).

As nossas conclusões apresentam limitações principalmente relacionadas com a utilização de um questionário de autopreenchimento do processamento sensorial, sendo que admitimos que os nossos resultados poderiam ter sido significativamente diferentes se tivéssemos utilizado medidas observacionais conduzidas por profissionais adequadamente treinados. Para efeitos de estabelecimento da alexitimia e do processamento sensorial como endofenótipo seria fundamental termos incluído uma amostra de pessoas com PEA capazes de responder de forma adequada aos questionários. No que respeita aos grupos constituídos, o tamanho amostral dos familiares de indivíduos com PEA é significativamente mais reduzido do que o grupo controlo, para além de apresentar características sociodemográficas diferentes, o que contudo foi acautelado nas análises estatísticas realizadas.

Em estudos futuros, sugere-se replicar o estudo incluindo um terceiro grupo com indivíduos diagnosticados com PEA. Sugere-se também que os construtos inerentes ao processamento sensorial sejam avaliados por terapeutas ocupacionais, com recurso a instrumentos de avaliação que visem a observação direta do desempenho dos participantes em diferentes tarefas propostas e estandardizadas de forma a avaliar com maior fiabilidade as possíveis alterações. Por fim, e com base nos resultados relacionados com a sintomatologia depressiva, sugere-se em estudos futuros, recorrer a métodos mistos que incluam entrevistas aos familiares diretos, de forma a obter informações sobre as dificuldades e desafios encontrados pelos mesmos e a forma como esses desafios influenciam a sua saúde mental.

## **CAPÍTULO V. Conclusão**

## A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

Apesar do processamento sensorial ser considerado uma característica core da PEA, os nossos resultados revelam que esta variável não permite diferenciar entre familiares diretos de indivíduos com PEA com uma amostra controlo. Assim sendo, com base nestes resultados, não conseguimos suportar a hipótese das alterações sensoriais se constituírem como endofenótipo da PEA.

No que diz respeito à alexitimia, também não encontramos evidência de ser capaz de diferenciar entre familiares diretos de indivíduos com PEA e uma amostra controlo, o que nos leva também a recusar a hipótese da alexitimia se poder constituir como endofenótipo da PEA. A única relação estatisticamente significativa encontrada prende-se com o primeiro fator do TAS-20, relacionado com a identificação de emoções. Esta informação leva-nos a concluir que, apesar do TAS-20 não se poder constituir na sua totalidade como endofenótipo, pode explicar, de certo modo, na família, a presença de autismo, como um sintoma associado e não uma característica essencial.

Por fim, e como análise secundária encontrou-se a depressão como fator significativo na diferenciação entre os dois grupos (controlo e familiares), o que nos leva a refletir acerca da carga emocional associada ao facto de ser cuidador e/ou de conviver frequentemente com indivíduos com PEA e à falta de suporte social e emocional oferecida aos próprios pais e irmãos.

Assim, conclui-se que encontrar uma linha de pensamento comum nestas evidências relacionadas com a PEA, nomeadamente o processamento sensorial, a alexitimia, e a sintomatologia depressiva em pais torna-se fulcral para uma melhor compreensão acerca destas características e consequentemente adoção de diferentes formas de intervenção de Terapia Ocupacional individualizadas que permitam reduzir as implicações das mesmas e melhorar a performance ocupacional tanto dos indivíduos com diagnóstico, como dos seus familiares diretos. A intervenção da Terapia Ocupacional deve assim caracterizar-se por ser holística e por se focar não só nos défices apresentados pelos indivíduos com PEA, mas também nas dificuldades exibidas e referenciadas pelos pais.

## Referências Bibliográficas

- Abazari, K., Malekpour, M., Ghamarani, A., Abedi, A., & Faramarzi, S. (2016). Expressed Emotion and Alexithymia in Mothers of Autistic Children. *Mediterranean Journal of Social Sciences*, 7(4), 419.
- Abrahams, B. S., & Geschwind, D. H. (2008). Advances in autism genetics: on the threshold of a new neurobiology. *Nature reviews genetics*, 9(5), 341.
- Adamson, A., O'Hare, A., & Graham, C. (2006). Impairments in sensory modulation in children with autistic spectrum disorder. *British Journal of Occupational Therapy*, 69(8), 357-364.
- Allison, C., Auyeung, B., & Baron-Cohen, S. (2012). Toward brief “red flags” for autism screening: the short autism spectrum quotient and the short quantitative checklist in 1,000 cases and 3,000 controls. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 51(2), 202-212.
- American Psychiatric, A. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-5®)*: American Psychiatric Pub.
- Asperger, H. (1944). Die „Autistischen Psychopathen” im Kindesalter. *Archiv für psychiatrie und nervenkrankheiten*, 117(1), 76-136.
- Auyeung, B., Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., & Allison, C. (2008). The autism spectrum quotient: Children’s version (AQ-Child). *Journal of autism and developmental disorders*, 38(7), 1230-1240.
- Ayres, A. J. (1985). *Developmental Dyspraxia and Adult-onset Apraxia: By A. Jean Ayres: Sensory integration international*.
- Bailey Jr, D. B., Golden, R. N., Roberts, J., & Ford, A. (2007). Maternal depression and developmental disability: Research critique. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 13(4), 321-329.
- Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Skinner, R., Martin, J., & Clubley, E. (2001). QA-Quociente de Espectro Autista: Versão Adultos (16+ anos). In.
- Baum, S. H., Stevenson, R. A., & Wallace, M. T. (2015). Behavioral, perceptual, and neural alterations in sensory and multisensory function in autism spectrum disorder. *Progress in Neurobiology*, 134, 140-160.
- Bauman, M. L., & Kemper, T. L. (2005). *The neurobiology of autism*: JHU Press.

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

- Baxter, A. J., Brugha, T. S., Erskine, H. E., Scheurer, R. W., Vos, T., & Scott, J. G. (2015). The epidemiology and global burden of autism spectrum disorders. *Psychological medicine*, 45(3), 601-613.
- Ben-Sasson, A., Hen, L., Fluss, R., Cermak, S. A., Engel-Yeger, B., & Gal, E. (2009). A meta-analysis of sensory modulation symptoms in individuals with autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 39(1), 1-11.
- Bennett, T., Boyle, M., Georgiades, K., Georgiades, S., Thompson, A., Duku, E., . . . Zwaigenbaum, L. (2012). Influence of reporting effects on the association between maternal depression and child autism spectrum disorder behaviors. *Journal of child psychology and psychiatry*, 53(1), 89-96.
- Berthoz, S., & Hill, E. L. (2005). The validity of using self-reports to assess emotion regulation abilities in adults with autism spectrum disorder. *European psychiatry*, 20(3), 291-298.
- Berthoz, S., Lalanne, C., Crane, L., & Hill, E. L. (2013). Investigating emotional impairments in adults with autism spectrum disorders and the broader autism phenotype. *Psychiatry research*, 208(3), 257-264.
- Bettelheim, B. (1967). *Infantile Autism and the Birth of the Self*: Free Press.
- Bhat, S., Acharya, U. R., Adeli, H., Bairy, G. M., & Adeli, A. (2014). Autism: cause factors, early diagnosis and therapies. *Reviews in the Neurosciences*, 25(6), 841-850.
- Bird, G., & Cook, R. (2013). Mixed emotions: the contribution of alexithymia to the emotional symptoms of autism. *Translational psychiatry*, 3(7), e285.
- Bird, G., & Viding, E. (2014). The self to other model of empathy: providing a new framework for understanding empathy impairments in psychopathy, autism, and alexithymia. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 47, 520-532.
- Bitsika, V., & Sharpley, C. (2017). The association between autism spectrum disorder symptoms in high-functioning male adolescents and their mothers' anxiety and depression. . In. *Journal of Developmental and Physical Disabilities* , 29 (3), 461-473.
- Blanche, E. I., Reinoso, G., Chang, M. C., & Bodison, S. (2012). Proprioceptive processing difficulties among children with autism spectrum disorders and developmental disabilities. *American Journal of Occupational Therapy*, 66(5), 621-624.

- Boyd, B. A., Baranek, G. T., Sideris, J., Poe, M. D., Watson, L. R., Patten, E., & Miller, H. (2010). Sensory features and repetitive behaviors in children with autism and developmental delays. *Autism Research*, 3(2), 78-87.
- Brockevelt, B. L., Nissen, R., Schweinle, W. E., Kurtz, E., & Larson, K. J. (2013). A comparison of the Sensory Profile scores of children with autism and an age-and gender-matched sample. *South Dakota Medicine*, 66(11).
- Brugha, T. S., McManus, S., Bankart, J., Scott, F., Purdon, S., Smith, J., . . . Meltzer, H. (2011). Epidemiology of autism spectrum disorders in adults in the community in England. *Archives of general psychiatry*, 68(5), 459-465.
- Caria, A., & de Falco, S. (2015). Anterior insular cortex regulation in autism spectrum disorders. *Frontiers in behavioral neuroscience*, 9, 38.
- Carter, A. S., Martínez-Pedraza, F. d. L., & Gray, S. A. O. (2009). Stability and individual change in depressive symptoms among mothers raising young children with ASD: Maternal and child correlates. *Journal of clinical psychology*, 65(12), 1270-1280.
- Chan, K. K. S., Lam, C. B., Law, N. C. W., & Cheung, R. Y. M. (2018). From child autistic symptoms to parental affective symptoms: A family process model. *Research in developmental disabilities*, 75, 22-31.
- Chelminski, I., & Zimmerman, M. (2003). Pathological worry in depressed and anxious patients. *Journal of Anxiety Disorders*, 17(5), 533-546.
- Christensen, D. L., Bilder, D. A., Zahorodny, W., Pettygrove, S., Durkin, M. S., Fitzgerald, R. T., . . . Yeargin-Allsopp, M. (2016). Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among 4-year-old children in the autism and developmental disabilities monitoring network. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 37(1), 1-8.
- Coelho, C., & Pinto, J. (2016). AQ-10 versão adolescente. In: National Institute for Health Research.
- Constantino, J. N., Gruber, C. P., Davis, S., Hayes, S., Passanante, N., & Przybeck, T. (2004). The factor structure of autistic traits. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 45(4), 719-726.
- Craig, A. D. (2003). Interoception: the sense of the physiological condition of the body. In: *Current opinion in neurobiology*, 13 (4), 500-505.
- Creswell, J. W. (2014). Research design: qualitative, quantitative, and mixed methods approaches.

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

- Damasio, A. R., & Maurer, R. G. (1978). A neurological model for childhood autism. *Archives of neurology*, 35(12), 777-786.
- Daniels, D. B., & Dunn, W. W. (2000). Development of the infant-toddler sensory profile. *The Occupational Therapy Journal of Research*, 20(1\_suppl), 86S-90S.
- Davis, N. O., & Carter, A. S. (2008). Parenting stress in mothers and fathers of toddlers with autism spectrum disorders: Associations with child characteristics. *Journal of autism and developmental disorders*, 38(7), 1278.
- Dawson, G., Rogers, S., Munson, J., Smith, M., Winter, J., Greenson, J., . . . Varley, J. (2010). Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: the Early Start Denver Model. *Pediatrics*, 125(1), e17-e23.
- Dawson, G., Webb, S., Schellenberg, G. D., Dager, S., Friedman, S., Aylward, E., & Richards, T. (2002). Defining the broader phenotype of autism: Genetic, brain, and behavioral perspectives. *Development and psychopathology*, 14(3), 581-611.
- De Geus, E. J. C. (2002). Introducing genetic psychophysiology. In: Elsevier.
- De la Marche, W., Steyaert, J., & Noens, I. (2012). Atypical sensory processing in adolescents with an autism spectrum disorder and their non-affected siblings. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6(2), 639-645.
- de Moura, P. J., Sato, F., & Mercadante, M. T. (2018). Bases neurobiológicas do autismo: enfoque no domínio da sociabilidade. *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento*, 5(1).
- Defelippe, R. C. (2016). Tradução e adaptação cultural para a língua portuguesa do Brasil do Sensory Perception Quotient (SPQ).
- Donaldson, C. K., Stauder, J. E. A., & Donkers, F. C. L. (2017). Increased sensory processing atypicalities in parents of multiplex ASD families versus typically developing and simplex ASD families. *Journal of autism and developmental disorders*, 47(3), 535-548.
- Donovan, A. P. A., & Basson, M. A. (2017). The neuroanatomy of autism—a developmental perspective. *Journal of anatomy*, 230(1), 4-15.
- Duchan, E., & Patel, D. R. (2012). Epidemiology of autism spectrum disorders. *Pediatric Clinics*, 59(1), 27-43.
- Dunn, W. (1997). The impact of sensory processing abilities on the daily lives of young children and their families: A conceptual model. *Infants and young children*, 9, 23-35.

- Dunn, W., Myles, B. S., & Orr, S. (2002). Sensory processing issues associated with Asperger syndrome: A preliminary investigation. *American Journal of Occupational Therapy*, 56(1), 97-102.
- Dunn, W., Saiter, J., & Rinner, L. (2002). Asperger syndrome and sensory processing: A conceptual model and guidance for intervention planning. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 17(3), 172-185.
- Durukan, İ., Kara, K., Almbaideen, M., Karaman, D., & Gül, H. (2018). Alexithymia, depression and anxiety in parents of children with neurodevelopmental disorder: Comparative study of autistic disorder, pervasive developmental disorder not otherwise specified and attention deficit–hyperactivity disorder. *Pediatrics International*, 60(3), 247-253.
- Eisenberg, L. (1957). The fathers of autistic children. *American Journal of Orthopsychiatry*, 27(4), 715.
- Ekas, N. V., Lickenbrock, D. M., & Whitman, T. L. (2010). Optimism, social support, and well-being in mothers of children with autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders*, 40(10), 1274-1284.
- Falk, N., Norris, K., & Quinn, M. (2014). The factors predicting stress, anxiety and depression in the parents of children with autism. In. *Journal of autism and developmental disorders* , 44 (12), 3185-3203.
- Ferguson, K. S., & Dacey, C. M. (1997). Anxiety, depression, and dissociation in women health care providers reporting a history of childhood psychological abuse. *Child Abuse & Neglect*, 21(10), 941-952.
- Field, A. (2013). *Discovering statistics using IBM SPSS statistics*: sage.
- Folstein, S. E., & Rosen-Sheidley, B. (2001). Genetics of autism: complex aetiology for a heterogeneous disorder. *Nature Reviews Genetics*, 2(12), 943.
- Fontelles, M. J., Simões, M. G., Farias, S. H., & Fontelles, R. G. S. (2009). Metodologia da pesquisa científica: diretrizes para a elaboração de um protocolo de pesquisa. *Revista Paraense de Medicina*, 23(3), 1-8.
- Frith, U. (1991). Asperger and his syndrome. *Autism and Asperger syndrome*, 14, 1-36.
- Gaigg, S. B., Cornell, A. S. F., & Bird, G. (2018). The psychophysiological mechanisms of alexithymia in autism spectrum disorder. *Autism*, 22(2), 227-231.
- Geschwind, D. H. (2008). Autism: many genes, common pathways? *Cell*, 135(3), 391-395.



- Glazzard, J., & Overall, K. (2012). Living with autistic spectrum disorder: Parental experiences of raising a child with autistic spectrum disorder (ASD). *Support for Learning*, 27(1), 37-45.
- Glod, M., Riby, D. M., Honey, E., & Rodgers, J. (2017). Sensory atypicalities in dyads of children with autism spectrum disorder (ASD) and their parents. *Autism Research*, 10(3), 531-538.
- Goodman, S. H., Rouse, M. H., Connell, A. M., Broth, M. R., Hall, C. M., & Heyward, D. (2011). Maternal depression and child psychopathology: A meta-analytic review. *Clinical child and family psychology review*, 14(1), 1-27.
- Gottesman, I. I., & Gould, T. D. (2003). The endophenotype concept in psychiatry: etymology and strategic intentions. *American Journal of Psychiatry*, 160(4), 636-645.
- Gould, T. D., & Gottesman, I. I. (2006). Psychiatric endophenotypes and the development of valid animal models. *Genes, Brain and Behavior*, 5(2), 113-119.
- Green, D., Chandler, S., Charman, T., Simonoff, E., & Baird, G. (2016). Brief report: DSM-5 sensory behaviours in children with and without an autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders*, 46(11), 3597-3606.
- Green, S. A., Hernandez, L., Tottenham, N., Krasileva, K., Bookheimer, S. Y., & Dapretto, M. (2015). Neurobiology of sensory overresponsivity in youth with autism spectrum disorders. *JAMA psychiatry*, 72(8), 778-786.
- Griffin, C., Lombardo, M. V., & Auyeung, B. (2016). Alexithymia in children with and without autism spectrum disorders. *Autism research*, 9(7), 773-780.
- Haddad, N. (2004). *Metodologia de estudos em ciências da saúde*: Editora Roca.
- Hastings, R. (2003). Child behaviour problems and partner mental health as correlates of stress in mothers and fathers of children with autism. In. *Journal of intellectual disability research* , 47 (4-5), 231-237.
- Hastings, R., Kovshoff, H., Ward, N., Espinosa, F., Brown, T., & Remington, B. (2005). Systems analysis of stress and positive perceptions in mothers and fathers of pre-school children with autism. . In. *Journal of autism and developmental disorders* , 35 (5), 635.
- Hazen, E. P., Stornelli, J. L., O'Rourke, J. A., Koesterer, K., & McDougale, C. J. (2014). Sensory symptoms in autism spectrum disorders. *Harvard review of psychiatry*, 22(2), 112-124.

- Herrema, R., Garland, D., Osborne, M., Freeston, M., Honey, E., & Rodgers, J. (2017). Mental Wellbeing of Family Members of Autistic Adults. *Journal of autism and developmental disorders*, 47(11), 3589-3599.
- Hill, E., Berthoz, S., & Frith, U. (2004). Brief report: Cognitive processing of own emotions in individuals with autistic spectrum disorder and in their relatives. *Journal of autism and developmental disorders*, 34(2), 229-235.
- Hilton, C. L., Babb-Keeble, A., Westover, E. E., Zhang, Y., Adams, C., Collins, D. M., . . . Constantino, J. N. (2016). Sensory Responsiveness in Siblings of Children with Autism Spectrum Disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 46(12), 3778-3787.
- Hintikka, J., Honkalampi, K., Koivumaa-Honkanen, H., Antikainen, R., Tanskanen, A., Haatainen, K., & Viinamäki, H. (2004). Alexithymia and suicidal ideation: a 12-month follow-up study in a general population. *Comprehensive psychiatry*, 45(5), 340-345.
- Hintikka, J., Honkalampi, K., Lehtonen, J., & Viinamäki, H. (2001). Are alexithymia and depression distinct or overlapping constructs?: a study in a general population. *Comprehensive psychiatry*, 42(3), 234-239.
- Honkalampi, K., Hintikka, J., Tanskanen, A., Lehtonen, J., & Viinamäki, H. (2000). Depression is strongly associated with alexithymia in the general population. *Journal of psychosomatic research*, 48(1), 99-104.
- Howlin, P., Magiati, I., & Charman, T. (2009). Systematic review of early intensive behavioral interventions for children with autism. *American journal on intellectual and developmental disabilities*, 114(1), 23-41.
- Huang, C.-Y., Yen, H.-C., Tseng, M.-H., Tung, L.-C., Chen, Y.-D., & Chen, K.-L. (2014). Impacts of autistic behaviors, emotional and behavioral problems on parenting stress in caregivers of children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 44(6), 1383-1390.
- Hulley, S. B., Cummings, S. R., Browner, W. S., Grady, D. G., & Newman, T. B. (2013). *Designing clinical research*: Lippincott Williams & Wilkins.
- Ingram, J. L., Stodgell, C. J., Hyman, S. L., Figlewicz, D. A., Weitkamp, L. R., & Rodier, P. M. (2000). Discovery of allelic variants of HOXA1 and HOXB1: genetic susceptibility to autism spectrum disorders. *Teratology*, 62(6), 393-405.

- Jeste, S. S. (2011). The neurology of autism spectrum disorders. *Current opinion in neurology*, 24(2), 132.
- Jones, E. J. H., Dawson, G., & Webb, S. J. (2017). Sensory hypersensitivity predicts enhanced attention capture by faces in the early development of ASD. *Developmental cognitive neuroscience*.
- Kandel, E. R. (1991). Cellular mechanisms of learning and the biological basis of individuality. *Principles of neural science*, 3, 1009-1031.
- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous child*, 2(3), 217-250.
- Kanner, L. (1946). Irrelevant and metaphorical language in early infantile autism. *American journal of Psychiatry*, 103(2), 242-246.
- Kawa, R., Saemundsen, E., Lóa Jónsdóttir, S., Hellendoorn, A., Lemcke, S., Canal-Bedia, R., . . . Moilanen, I. (2016). European studies on prevalence and risk of autism spectrum disorders according to immigrant status—a review. *The European Journal of Public Health*, 27(1), 101-110.
- Kern, J. K., Trivedi, M. H., Grannemann, B. D., Garver, C. R., Johnson, D. G., Andrews, A. A., . . . Schroeder, J. L. (2007). Sensory correlations in autism. *Autism*, 11(2), 123-134.
- Kim, Y. S., Leventhal, B. L., Koh, Y.-J., Fombonne, E., Laska, E., Lim, E.-C., . . . Lee, H. (2011). Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample. *American Journal of Psychiatry*, 168(9), 904-912.
- Kinnaird, E., Stewart, C., & Tchanturia, K. (2019). Investigating alexithymia in autism: A systematic review and meta-analysis. *European Psychiatry*, 55, 80-89.
- Kooiman, C. G., Bolk, J. H., Rooijmans, H. G. M., & Trijsburg, R. W. (2004). Alexithymia does not predict the persistence of medically unexplained physical symptoms. *Psychosomatic Medicine*, 66(2), 224-232.
- Kroenke, K., Spitzer, R. L., & Williams, J. B. W. (2001). The PHQ-9: validity of a brief depression severity measure. *Journal of general internal medicine*, 16(9), 606-613.
- Kumar, R. (2005). Research methodology: a step-by-step guide for beginners.
- Lai, M.-C., Lombardo, M., & Baron-Cohen, S. (2013). Autism. In.

- Lane, A. E., Molloy, C. A., & Bishop, S. L. (2014). Classification of children with autism spectrum disorder by sensory subtype: A case for sensory-based phenotypes. *Autism Research*, 7(3), 322-333.
- Lane, A. E., Young, R. L., Baker, A. E. Z., & Angley, M. T. (2010). Sensory processing subtypes in autism: Association with adaptive behavior. *Journal of autism and developmental disorders*, 40(1), 112-122.
- Lartseva, A., Dijkstra, T., & Buitelaar, J. K. (2015). Emotional language processing in autism spectrum disorders: a systematic review. *Frontiers in human neuroscience*, 8, 991.
- Leboyer, M., Leboyer, M., Bellivier, F., Jouvent, R., Nosten-Bertrand, M., Mallet, J., & Pauls, D. (1998). Psychiatric genetics: search for phenotypes. *Trends in neurosciences*, 21(3), 102-105.
- Leekam, S. R., Nieto, C., Libby, S. J., Wing, L., & Gould, J. (2007). Describing the sensory abnormalities of children and adults with autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 37(5), 894-910.
- Levitt, P., & Campbell, D. B. (2009). The genetic and neurobiologic compass points toward common signaling dysfunctions in autism spectrum disorders. *The Journal of clinical investigation*, 119(4), 747-754.
- Liss, M., Mailloux, J., & Erchull, M. J. (2008). The relationships between sensory processing sensitivity, alexithymia, autism, depression, and anxiety. *Personality and individual differences*, 45(3), 255-259.
- Little, L. M., Ausderau, K., Sideris, J., & Baranek, G. T. (2015). Activity participation and sensory features among children with autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 45(9), 2981-2990.
- Lombardo, M. V., Barnes, J. L., Wheelwright, S. J., & Baron-Cohen, S. (2007). Self-referential cognition and empathy in autism. *PloS one*, 2(9), e883.
- Luminet, O., Vermeulen, N., Demaret, C., Taylor, G. J., & Bagby, R. M. (2006). Alexithymia and levels of processing: Evidence for an overall deficit in remembering emotion words. *Journal of Research in Personality*, 40(5), 713-733.
- Macedo, E. C., Silva, L. R. d., Paiva, M. S., & Ramos, M. N. P. (2015). Burden and quality of life of mothers of children and adolescents with chronic illnesses: an integrative review. *Revista latino-americana de enfermagem*, 23(4), 769-777.
- Maroco, J. (2007). *Análise estatística: com utilização do SPSS*.

- Martin, A., Rief, W., Klaiberg, A., & Braehler, E. (2006). Validity of the brief patient health questionnaire mood scale (PHQ-9) in the general population. *General hospital psychiatry*, 28(1), 71-77.
- McCormick, C., Hepburn, S., Young, G. S., & Rogers, S. J. (2016). Sensory symptoms in children with autism spectrum disorder, other developmental disorders and typical development: A longitudinal study. *Autism*, 20(5), 572-579.
- McEvoy, P. M., & Brans, S. (2013). Common versus unique variance across measures of worry and rumination: Predictive utility and mediational models for anxiety and depression. *Cognitive therapy and research*, 37(1), 183-196.
- Milosavljevic, B., Leno, V. C., Simonoff, E., Baird, G., Pickles, A., Jones, C. R. G., . . . Happé, F. (2016). Alexithymia in adolescents with autism spectrum disorder: its relationship to internalising difficulties, sensory modulation and social cognition. *Journal of autism and developmental disorders*, 46(4), 1354-1367.
- Minschew, N. J., & Williams, D. L. (2007). The new neurobiology of autism: cortex, connectivity, and neuronal organization. *Archives of neurology*, 64(7), 945-950.
- Monteiro, S., Torres, A., Pereira, A., Albuquerque, E., & Morgadinho, E. (2013). Preliminary validation study of a Portuguese version of the Patient Health Questionnaire (PHQ-9). In: University of Aveiro, Department of Education. Portuguese Oncology Institute, Coimbra.
- Muller, C. L., Anacker, A. M. J., & Veenstra-VanderWeele, J. (2016). The serotonin system in autism spectrum disorder: from biomarker to animal models. *Neuroscience*, 321, 24-41.
- Newschaffer, C. J., Croen, L. A., Daniels, J., Giarelli, E., Grether, J. K., Levy, S. E., . . . Reaven, J. (2007). The epidemiology of autism spectrum disorders. *Annu. Rev. Public Health*, 28, 235-258.
- Nicholson, T. M., Williams, D. M., Grainger, C., Christensen, J. F., Calvo-Merino, B., & Gaigg, S. B. (2018). Interoceptive impairments do not lie at the heart of autism or alexithymia. *Journal of abnormal psychology*, 127(6), 612.
- Nieto, C., Lopez, B., & Gandia, H. (2017). Relationships between atypical sensory processing patterns, maladaptive behaviour and maternal stress in Spanish children with autism spectrum disorder. *Journal of Intellectual Disability Research*, 61(12), 1140-1150.

- Olsson, M. B., & Hwang, C. P. (2001). Depression in mothers and fathers of children with intellectual disability. *Journal of intellectual disability research*, 45(6), 535-543.
- Organization, W. H. (2018). ICD-11: International Classification of Diseases for Mortality and Morbidity Statistics. In *Reference Guide* (11th ed.).
- Pandey, R. (1993). Emotional processing deficit and personality correlates of Alexithymia. *Unpublished Doctoral dissertation, Banaras Hindu University, India.*
- Parker, J. D. A., Bagby, R. M., & Taylor, G. J. (1991). Alexithymia and depression: distinct or overlapping constructs? *Comprehensive psychiatry*, 32(5), 387-394.
- Pattini, E. (2016). *Stress management in mothers of children with Autism Spectrum Disorder: psychological characteristics, coping strategies and biological correlates*. In: Doctoral dissertation, Università degli Studi di Parma. Dipartimento di Lettere, Arti, Storia e Società.
- Peduzzi, P., Concato, J., Kemper, E., Holford, T. R., & Feinstein, A. R. (1996). A simulation study of the number of events per variable in logistic regression analysis. *Journal of clinical epidemiology*, 49(12), 1373-1379.
- Pfeiffer, B. A., Koenig, K., Kinnealey, M., Sheppard, M., & Henderson, L. (2011). Effectiveness of sensory integration interventions in children with autism spectrum disorders: A pilot study. *American Journal of Occupational Therapy*, 65(1), 76-85.
- Poquérusse, J., Pastore, L., Dellantonio, S., & Esposito, G. (2018). Alexithymia and Autism Spectrum Disorder: A Complex Relationship. *Frontiers in psychology*, 9.
- Praceres, N., Parker, D. A., & Taylor, G. J. (2000). Adaptação Portuguesa da Escala de Alexitimia de Toronto de 20 Itens (TAS-20). *Revista iberoamericana de diagnóstico y evaluación psicológica*.
- Reichow, B. (2012). Overview of meta-analyses on early intensive behavioral intervention for young children with autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 42(4), 512-520.
- Robertson, A. E., & Simmons, D. R. (2013). The relationship between sensory sensitivity and autistic traits in the general population. *Journal of Autism and Developmental disorders*, 43(4), 775-784.

- Rocha, N., Alves, M., & Rocha, S. (2018). Quociente de Percepção Sensorial Para Adultos - adaptação portuguesa. In: Politécnico do Porto.
- Romei, V., De Gennaro, L., Fratello, F., Curcio, G., Ferrara, M., Pascual-Leone, A., & Bertini, M. (2008). Interhemispheric transfer deficit in alexithymia: a transcranial magnetic stimulation study. *Psychotherapy and Psychosomatics*, 77(3), 175-181.
- Rommelse, N. N. J., Geurts, H. M., Franke, B., Buitelaar, J. K., & Hartman, C. A. (2011). A review on cognitive and brain endophenotypes that may be common in autism spectrum disorder and attention-deficit/hyperactivity disorder and facilitate the search for pleiotropic genes. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 35(6), 1363-1396.
- Royeen, C. B. (1991). Tactile processing and sensory defensiveness. *Sensory in tegration: Theory and practice*, 121-124.
- Rutter, M. (2005). Aetiology of autism: findings and questions. *Journal of Intellectual Disability Research*, 49(4), 231-238.
- Sacco, R., Curatolo, P., Manzi, B., Militeri, R., Bravaccio, C., Froli, A., . . . Reichelt, K. L. (2010). Principal pathogenetic components and biological endophenotypes in autism spectrum disorders. *Autism Research*, 3(5), 237-252.
- Samson, A. C., Huber, O., & Gross, J. J. (2012). Emotion regulation in Asperger's syndrome and high-functioning autism. *Emotion*, 12(4), 659.
- Santos, I. S., Tavares, B. F., Munhoz, T. N., Almeida, L. S. P. d., Silva, N. T. B. d., Tams, B. D., . . . Matijasevich, A. (2013). Sensibilidade e especificidade do Patient Health Questionnaire-9 (PHQ-9) entre adultos da população geral. *Cadernos de Saúde Pública*, 29, 1533-1543.
- Sawyer, M. G., Bittman, M., La Greca, A. M., Crettenden, A. D., Harchak, T. F., & Martin, J. (2010). Time demands of caring for children with autism: What are the implications for maternal mental health? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40(5), 620-628.
- Sengupta, A., & Giri, V. (2009). Alexithymia and managerial styles: Implications in Indian organizations. *Journal of the Indian Academy of Applied Psychology*, 35, 71-77.
- Shah, P., Hall, R., Catmur, C., & Bird, G. (2016). Alexithymia, not autism, is associated with impaired interoception. *Cortex*, 81, 215-220.

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

- Sifneos, P. E. (1973). The prevalence of 'alexithymic' characteristics in psychosomatic patients. *Psychotherapy and psychosomatics*, 22(2-6), 255-262.
- Sifneos, P. E. (1996). Alexithymia: past and present. *The American journal of psychiatry*, 153(7), 137.
- Skuse, D. H. (2001). Endophenotypes and child psychiatry. In: RCP.
- Spitzer, R., Williams, J., & Kroenke, K. (1999). Patient Health Questionnaire (PHQ-9). In: Pfizer Inc.
- Sturm, V. E., & Levenson, R. W. (2011). Alexithymia in neurodegenerative disease. *Neurocase*, 17(3), 242-250.
- Szatmari, P., Georgiades, S., Duku, E., Zwaigenbaum, L., Goldberg, J., & Bennett, T. (2008). Alexithymia in parents of children with autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders*, 38(10), 1859-1865.
- Takarae, Y., Sablich, S. R., White, S. P., & Sweeney, J. A. (2016). Neurophysiological hyperresponsivity to sensory input in autism spectrum disorders. *Journal of neurodevelopmental disorders*, 8(1), 29.
- Talay-Ongan, A., & Wood, K. (2000). Unusual sensory sensitivities in autism: A possible crossroads. *International Journal of Disability, Development and Education*, 47(2), 201-212.
- Tavassoli, T., Hoekstra, R. A., & Baron-Cohen, S. (2014). The Sensory Perception Quotient (SPQ): development and validation of a new sensory questionnaire for adults with and without autism. *Molecular autism*, 5(1), 29.
- Tavassoli, T., Miller, L. J., Schoen, S. A., Brout, J. J., Sullivan, J., & Baron-Cohen, S. (2017). Sensory reactivity, empathizing and systemizing in autism spectrum conditions and sensory processing disorder. *Developmental cognitive neuroscience*.
- Taylor, G. J. (1984). Alexithymia: concept, measurement, and implications for treatment. *The American Journal of Psychiatry*.
- Taylor, G. J., Bagby, M., & Parker, J. D. A. (1992). The Revised Toronto Alexithymia Scale: some reliability, validity, and normative data. *Psychotherapy and psychosomatics*, 57(1-2), 34-41.
- Taylor, G. J., Bagby, R. M., & Parker, J. D. A. (1999). *Disorders of affect regulation: Alexithymia in medical and psychiatric illness*: Cambridge University Press.
- Thompson, J. (2009). *Emotionally Dumb*: Soul Books.



- Thye, M. D., Bednarz, H. M., Herringshaw, A. J., Sartin, E. B., & Kana, R. K. (2017). The impact of atypical sensory processing on social impairments in autism spectrum disorder. *Developmental cognitive neuroscience*.
- Tick, B., Bolton, P., Happé, F., Rutter, M., & Rijsdijk, F. (2016). Heritability of autism spectrum disorders: a meta-analysis of twin studies. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 57(5), 585-595.
- Tomchek, S. D., & Dunn, W. (2007). Sensory processing in children with and without autism: a comparative study using the short sensory profile. *American Journal of occupational therapy*, 61(2), 190-200.
- Torresa, A., Monteiro, S., Pereirac, A., & Albuquerque, E. (2016). *Reliability and Validity of the PHQ-9 in Portuguese Women with Breast Cancer*.
- Uljarević, M., Prior, M. R., & Leekam, S. R. (2014). First evidence of sensory atypicality in mothers of children with autism spectrum disorder (ASD). *Molecular autism*, 5(1), 26.
- van der Velde, J., Servaas, M. N., Goerlich, K. S., Bruggeman, R., Horton, P., Costafreda, S. G., & Aleman, A. (2013). Neural correlates of alexithymia: A meta-analysis of emotion processing studies. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 37(8), 1774-1785.
- Veríssimo, R. (2001). Versão Portuguesa da Escala de Alexitimia de Toronto de 20-itens: I. Adaptação linguística, validação semântica, e estudo de fiabilidade. *Acta Médica Portuguesa*, 14(5-6), 529-536.
- Viding, E., & Blakemore, S.-J. (2007). Endophenotype approach to developmental psychopathology: implications for autism research. *Behavior Genetics*, 37(1), 51-60.
- Watling, R. L., Deitz, J., & White, O. (2001). Comparison of Sensory Profile scores of young children with and without autism spectrum disorders. *American Journal of Occupational Therapy*, 55(4), 416-423.
- Weiss, M. J. (2002). Hardiness and social support as predictors of stress in mothers of typical children, children with autism, and children with mental retardation. *Autism*, 6(1), 115-130.
- Wiggins, L. D., Robins, D. L., Bakeman, R., & Adamson, L. B. (2009). Brief report: sensory abnormalities as distinguishing symptoms of autism spectrum disorders

A alexitimia e as alterações no processamento sensorial em familiares diretos de pessoas com PEA

in young children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39(7), 1087-1091.

Wing, L. (1981). Asperger's syndrome: a clinical account. *Psychological medicine*, 11(1), 115-129.

Wing, L., & Gould, J. (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: Epidemiology and classification. *Journal of autism and developmental disorders*, 9(1), 11-29.

Wing, L., Gould, J., & Gillberg, C. (2011). Autism spectrum disorders in the DSM-V: better or worse than the DSM-IV? *Research in developmental disabilities*, 32(2), 768-773.

## **ANEXOS**

**ANEXO 1 – Declaração de Colaboração APSA**



Lisboa, 20 de Novembro de 2018

Para os devidos efeitos declaro que a APSA aceitou colaborar no estudo com o tema: "Endofenótipos sensoriais nas Perturbações do Espectro do Autismo", levado a cabo pelo Prof. Dr. Nuno Rocha e pela Terapeuta Mónica Alves. Por ser verdade e me ter sido pedido passo a presente declaração, ficando disponível para qualquer informação adicional.

A Direção Técnica

(Dra. Patrícia de Sousa)

## ANEXO 2 – Declaração de Colaboração da Fundação AMA AUTISMO



### DECLARAÇÃO

Para os devidos efeitos declaro que a Fundação AMA Autismo, com sede em Viana do Castelo, aceitou colaborar no estudo com o tema: "Endofenótipos sensoriais nas Perturbações do Espectro do Autismo", levado a cabo pelo Prof. Dr. Nuno Rocha e pela Terapeuta Mónica Alves. Por ser verdade e me ter sido pedido passo a presente declaração, ficando disponível para qualquer informação adicional.

Viana do Castelo, 12 de dezembro de 2018

P'la Fundação AMA

FUNDAÇÃO  
AMA AUTISMO

### ANEXO 3 – Declaração de Colaboração da Clínica ELOS



## DECLARAÇÃO

Para os devidos efeitos declaro que o Elos aceitou colaborar no estudo com o tema: “Endofenótipos sensoriais nas Perturbações do Espectro do Autismo”, levado a cabo pelo Prof. Dr. Nuno Rocha e pela Terapeuta Mónica Alves.

Por ser verdade e me ter sido pedido passo a presente declaração, ficando disponível para qualquer informação adicional.

A Psicóloga,

ELOS - Núcleo de Terapia,  
Educação, Formação e  
Investigação Unipessoal, Lda.  
N.º Contribuinte: 510 540 627

Ana Aguiar

(céd.prof.10189)

#### ANEXO 4 – Declaração de colaboração da APPDA Madeira



Associação Portuguesa para as Perturbações do Desenvolvimento e Autismo da Madeira

#### DECLARAÇÃO

A APPDA Madeira – Associação Portuguesa para as Perturbações do Desenvolvimento e Autismo, com o NIPC 511 239 785, com sede em Avenida Luís de Camões N.º 14, cave, do Concelho do Funchal, declara para os devidos efeitos legais, que a APPDA Madeira" aceitou colaborar no estudo com o tema: "Endofenótipos sensoriais nas Perturbações do Espectro do Autismo", levado a cabo pelo Prof. Dr. Nuno Rocha e pela Terapeuta Mónica Alves. Por ser verdade e me ter sido pedido passo a presente declaração, ficando disponível para qualquer informação adicional.

Funchal, 18 de Outubro de 2018

O Presidente da Direção

  
A.P.D.A. Madeira  
Cont: 511 239 785

Carlos de Oliveira Nogueira

**ANEXO 5 – Declaração de colaboração da Associação “Vencer Autismo”**



## Declaração de colaboração

Para os devidos efeitos a Associação Vencer Autismo, declara que aceitou colaborar no estudo com o tema: “Endofenótipos sensoriais nas Perturbações do Espectro do Autismo”, levado a cabo pelo Professor Doutor Nuno Rocha e pela Terapeuta Mónica Alves.

Por ser verdade e me ter sido pedido passo a presente declaração, ficando disponível para qualquer informação adicional.

Porto, 12 de dezembro de 2018

Susana Silva & Joe Santos  
*Fundadores da Vencer Autismo*

### **Sobre a Vencer Autismo**

A Vencer Autismo é uma organização sem fins lucrativos com a missão reduzir o estigma negativo do Autismo até ser compreendido e aceite por todos. Oferece aos cuidadores de pessoas com autismo ferramentas e estratégias que permitam a evolução positiva das crianças e jovens que acompanham.